

| 告示番号                                   | 3   | 先天性代謝異常   | ( )                   | 年度                  | 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)                      | 1/2                            |  |
|--|---|---|-----------------------|---------------------|---|--------------------------------|--|
| 病名                                     | 11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症  |   |                       |                     | 受付種別  | <input type="checkbox"/> 新規    |  |
| 受給者番号                                  |   | 受診日   | 年                     | 月                   | 日   |                                |  |
| ふりがな                                   |   |   |                       |                     | (変更があった場合)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(Alphabet) |                                |  |
| 氏名<br>(Alphabet)                       |   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 生年月日                                   | 年   | 月   | 日                     | 意見書記載時の年齢           | 歳   | か月 日 性別 男・女・性別未決定              |  |
| 出生体重                                   | g   | 出生週数  | 在胎                    | 週                   | 日   | 出生時に住民登録をした所 ( ) 都道府県 ( ) 市区町村 |  |
| 現在の身長・体重                               | 身長<br>(測定日)   | cm ( SD)  |                       | 体重<br>(測定日)         | kg ( SD) BMI 肥満度 %                          |                                |  |
| 発病時期                                   | 年   | 月   | 頃                     | 初診日                 | 年   | 月 日                            |  |
| 就学・就労状況                                | 就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他( ) |   |                       |                     |   |                                |  |
| 手帳取得状況                                 | 身体障害者手帳   | なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)                                 |                       |                     | 療育手帳  | なし・あり                          |  |
|  | 精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)  | なし・あり(等級 1級・2級・3級)  |                       |                     |   |                                |  |
| 現状評価                                   | 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能   |   |                       | 運動制限の必要性            |   | なし・あり                          |  |
|  | 人工呼吸器等装着者認定基準に該当  |   | する・しない・不明             |                     | 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当                        |                                |  |
| 臨床所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載 |   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 病型                                     | 病型(N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 症状                                     | 全身  | 低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]                                      |                       |                     |   |                                |  |
|  | 内分泌・代謝  | 低血糖: [なし・あり]  |                       |                     |   |                                |  |
|  | 筋・骨格  | 病的骨折: [なし・あり]   |                       | 骨変形: [なし・あり]        |   | 関節拘縮: [なし・あり]                  |  |
|  |   | 筋緊張低下: [なし・あり]  |                       | 筋萎縮: [なし・あり]        |   | 筋力低下: [なし・あり]                  |  |
|  | 筋緊張亢進: [なし・あり]  |   | 性質: [痙縮・固縮]           |                     |   |                                |  |
|  | 消化器   | 肝腫大: [なし・あり]  |                       | 脾腫大: [なし・あり]        |   |                                |  |
|  | 精神・神経   | 精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]                            |                       |                     |   |                                |  |
|  |   | 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] |                       |                     |   |                                |  |
|  |   | 精神運動機能の退行: [なし・あり]  |                       | 精神症状: [なし・あり]       |   | 意識障害: [なし・あり]                  |  |
|  |   | 痙攣: [なし・あり]   |                       | 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] |   | 不随意運動: [なし・あり・不明]              |  |
|  | 発達障害: [なし・あり・不明]  |   | 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明] |                     |   |                                |  |
|  | 注意欠如多動症: [なし・あり・不明]   |   | 限局性学習症: [なし・あり・不明]    |                     |   |                                |  |
| 発達障害(その他): ( )                         |   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 眼                                      | 緑内障: [なし・あり]  |   | 白内障: [なし・あり]          |                     | 視力低下: [なし・あり]                               |                                |  |
|  | 視野障害: [なし・あり]   |   | 視神経萎縮: [なし・あり]        |                     | 角膜混濁: [なし・あり]                               |                                |  |
|  | 眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]  |   | 垂直性: [なし・あり]          |                     |   |                                |  |
| 耳鼻咽喉                                   | 聴力障害: [なし・あり]   |   | 聴力(右): ( )dB          |                     | 聴力(左): ( )dB                                |                                |  |
| その他                                    | 症状(その他): ( )  |   |                       |                     |   |                                |  |
| 臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載                    |   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 病型                                     | 病型(N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 症状                                     | 全身  | 低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]                                      |                       |                     |   |                                |  |
|  | 内分泌・代謝  | 低血糖: [なし・あり]  |                       |                     |   |                                |  |
|  | 筋・骨格  | 病的骨折: [なし・あり]   |                       | 骨変形: [なし・あり]        |   | 関節拘縮: [なし・あり]                  |  |
|  |   | 筋緊張低下: [なし・あり]  |                       | 筋萎縮: [なし・あり]        |   | 筋力低下: [なし・あり]                  |  |
|  | 筋緊張亢進: [なし・あり]  |   | 性質: [痙縮・固縮]           |                     |   |                                |  |
|  | 消化器   | 肝腫大: [なし・あり]  |                       | 脾腫大: [なし・あり]        |   |                                |  |
|  | 精神・神経   | 精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]                            |                       |                     |   |                                |  |
|  |   | 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] |                       |                     |   |                                |  |
|  |   | 精神運動機能の退行: [なし・あり]  |                       | 精神症状: [なし・あり]       |   | 意識障害: [なし・あり]                  |  |
|  |   | 痙攣: [なし・あり]   |                       | 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] |   | 不随意運動: [なし・あり・不明]              |  |
|  | 発達障害: [なし・あり・不明]  |   | 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明] |                     |   |                                |  |
|  | 注意欠如多動症: [なし・あり・不明]   |   | 限局性学習症: [なし・あり・不明]    |                     |   |                                |  |
| 発達障害(その他): ( )                         |   |   |                       |                     |   |                                |  |
| 眼                                      | 緑内障: [なし・あり]  |   | 白内障: [なし・あり]          |                     | 視力低下: [なし・あり]                               |                                |  |
|  | 視野障害: [なし・あり]   |   | 視神経萎縮: [なし・あり]        |                     | 角膜混濁: [なし・あり]                               |                                |  |
|  | 眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]  |   | 垂直性: [なし・あり]          |                     |   |                                |  |
| 耳鼻咽喉                                   | 聴力障害: [なし・あり]   |   | 聴力(右): ( )dB          |                     | 聴力(左): ( )dB                                |                                |  |
| その他                                    | 症状(その他): ( )  |   |                       |                     |   |                                |  |

告示番号 **3** 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

|   |  |
|---|--|
| 検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載 |  |
| 有機酸分析 (尿)                               | オロト酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]  |
| アミノ酸分析 (血漿)                             | シトルリン: これまでの最高値: ( )mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)   |
| 酵素活性測定                                  | 酵素活性測定: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>酵素名: ( ) 検体採取部位: ( )<br>測定値: ( ) 基準値: ( )   |
| 血液検査                                    | アンモニア (NH <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( )μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施<br>血糖値 (空腹時): ( )mg/dL 血糖値 (随時): ( )mg/dL  |
| 血液ガス分析                                  | anion gap: ( )mEq/L  |
| 遺伝学的検査                                  | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) NAGS 遺伝子異常: [ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他): ( )   |
| 検査所見 (その他)                              | 検査所見 (その他): ( )  |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載                    |  |
| アミノ酸分析 (血漿)                             | シトルリン: 最近1年間の最高値: ( )mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)  |
| 酵素活性測定                                  | 酵素活性測定: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>酵素名: ( ) 検体採取部位: ( )<br>測定値: ( ) 基準値: ( )   |
| 血液検査                                    | アンモニア (NH <sub>3</sub> ): 最近1年間の最高値: ( )μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施<br>血糖値 (空腹時): ( )mg/dL 血糖値 (随時): ( )mg/dL   |
| 血液ガス分析                                  | anion gap: ( )mEq/L  |
| 発達・知能指数検査                               | 発達・知能指数検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 実施時年齢: ( 歳 か月 )<br>検査名: [ 田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>DQまたはIQ値: ( ) |
| 遺伝学的検査                                  | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) NAGS 遺伝子異常: [ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他): ( )   |
| 検査所見 (その他)                              | 検査所見 (その他): ( )  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                  |  |
| 合併症                                     | 合併症: [ なし ・ あり ]<br>詳細: ( )  |
| 家族歴                                     | 同胞の突然死: [ なし ・ あり ]  |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                      |  |
| 薬物療法                                    | 安息香酸ナトリウム: [ なし ・ あり ] L-アルギニン: [ なし ・ あり ] フェニル酢酸ナトリウム: [ なし ・ あり ]<br>N-カルバミルグルタミン酸: [ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他): ( )  |
| 栄養管理                                    | 自然タンパク制限: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>栄養管理 (その他): ( )  |
| 治療                                      | 治療 (その他): ( )  |
| 今後の治療方針                                 | 今後の治療方針: ( )<br>治療見込み期間 (入院) 開始日: ( 年 月 日 ) 終了日: ( 年 月 日 )<br>治療見込み期間 (外来) 開始日: ( 年 月 日 ) 終了日: ( 年 月 日 ) 通院頻度: ( )回/月  |
| 医療機関・医師署名                               |  |
| 上記の通り診断します。                             |  |
| 医療機関名                                   | 記載年月日 年 月 日  |
| 医療機関住所                                  | 診療科<br>医師名<br>小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )   |