

| | | | | | | | | | | |
|--|--|--|--------------------------------|------------------------------|----------------------------|---|-----------------------------|--------------------------|-----|---|
| 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 氏名 (Alphabet) | | | | | | (変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (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 (測定日) | cm (SD) | | | 体重 (測定日) | kg (SD) | | | BMI | |
| | | 年 月 日 | | | | 年 月 日 | | | 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 | | | する ・ しない ・ 不明 | | |
| 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] | | |
| 眼 | 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) : () | | | | | | | | | |
| 耳鼻咽喉 | 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] | | | |
| その他 | 眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] | | | 垂直性 : [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 聴力障害 : [なし ・ あり] | | | 聴力 (右) : () dB | | | 聴力 (左) : () dB | | | |
| 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] | | |
| 眼 | 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) : () | | | | | | | | | |
| 耳鼻咽喉 | 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] | | | |
| その他 | 眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] | | | 垂直性 : [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 聴力障害 : [なし ・ あり] | | | 聴力 (右) : () dB | | | 聴力 (左) : () dB | | | |

| 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) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| 血液検査 | アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 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] 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) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| 血液検査 | アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 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) 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] 検査名 (その他): () 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] 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] 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] N-カルバミルグルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): () |
| 栄養管理 | 自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 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: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 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 |
| | 医師名 (印) |
| | 小児慢性特定疾病 指定医番号 () |