

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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )				
保険情報	保険者番号 ( )		被保険者記号 ( )		被保険者番号 ( )		被保険者個人単位枝番 ( )						
氏名	(セイメイ) (姓名)			以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓名)						
住所	郵便番号 ( - )		都道府県 ( )		市区町村 ( )		丁目番地等 ( )						
生年月日	年 月 日		性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定								
出生地	都道府県 ( )		市区町村 ( )										
出生体重	g		出生週数		在胎 週 日								
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日								
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	%						
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	治療 ・ 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 (申請時) ※直近の状況を記載													
最終受診日	( 年 月 日 )												
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 (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 <sub>3</sub> ) : 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・ピネー式 ・ 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
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 ( )
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
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[ 認定 ・ 不認定 ]
研究同意の有無	[ 有 ・ 無 ]
受給者番号	受給者番号 ( ) 有効期限 年 月 日
階層区分	[ 生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他 ]
保険情報	保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( ) 資格取得年月日 年 月 日