

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 → ()				
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											
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): ()										
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: ()			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] N-カルバミルグルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	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]
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 (_____)