

病名	12 カルバミルリ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 (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 (カルバミルリ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						
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 (カルバミルリ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						
その他	症状 (その他) : ()											

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)	検体採取部位: ()
	酵素名: ()		基準値: ()
	測定値: ()		
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)	CPS1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)	検体採取部位: ()
	酵素名: ()		基準値: ()
	測定値: ()		
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)	CPS1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]	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): ()			
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施]	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]		
	回数: ()回/年			
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
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 (_____)