

病名	<b>12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症</b>					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(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): ( )													
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: ( )			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( )月( )日			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							
	遺伝子異常(その他): ( )					CPS1遺伝子異常: [ なし・あり ]							
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 ]		
<b>経過 (申請時) ※直近の状況を記載</b>			
薬物療法	安息香酸ナトリウム：[ 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)：( )		
血液浄化	血液浄化法：[ 未実施 ・ 実施 ] 回数：( )回/年	種類：[ 持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他 ]	
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
<b>医療機関・医師署名</b>			
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 ( )	