

病名	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症					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 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症): [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: ()											
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・ビナー式 ・ 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		OTC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			
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

(印)