

病名	<b>14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)</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

**臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載**

病型	病型 ( アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 ) : [ 発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型 ]	
症状	内分泌・代謝	低血糖: [ なし ・ あり ]
	消化器	悪心・嘔吐: [ 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 ]
		発達障害 ( その他 ) : ( )
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 )
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・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 )      ASS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 ] L-シトルリン: [ なし ・ あり ]      L-カルニチン: [ なし ・ あり ]      メトロニダゾール: [ なし ・ あり ] ラクツロース: [ なし ・ あり ] 薬物療法 ( その他 ): ( )
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 ( S-23 ): [ 未実施 ・ 実施 ] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ ( 7925-A ): [ 未実施 ・ 実施 ] 摂取自然タンパク量: ( ) g/kg/日 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

**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 ( )