

病名	15 アルギニノコハク酸尿症					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(アルギニノコハク酸尿症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明									
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: [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]				
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(アルギニノコハク酸尿症): [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: [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]				
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										
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)								
	尿	アルギニノコハク酸の排泄増加: [なし・あり・不明] アルギニノコハク酸: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)								
酵素活性測定	アルギニノコハク酸リアーゼ (ASL) 活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									
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									

告示番号 **2** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ASL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)		
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・ピネー式 ・ 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) ASL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] ラクトコース：[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] 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 ()		