

病名 83 アスパルチルグルコサミン尿症		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)
	年 月 日	年 月 日	kg (SD) BMI 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 (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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 心臓弁膜症: [なし・あり] 気管狭窄: [なし・あり] 心筋障害: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]		
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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] 下痢: [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] 痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]		
	皮膚・粘膜	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [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	異所性蒙古斑: [なし・あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし・あり]			
	緑内障: [なし・あり] 白内障: [なし・あり] 視力低下: [なし・あり] 視神経萎縮: [なし・あり] 角膜混濁: [なし・あり] Cherry-red spot: [なし・あり]			
耳鼻咽喉	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 滲出性中耳炎: [なし・あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]			
その他	巨舌: [なし・あり] 特徴的な顔貌: [なし・あり] 症状(その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 心臓弁膜症: [なし・あり] 気管狭窄: [なし・あり] 心筋障害: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]		
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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] 下痢: [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] 痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]		

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[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):()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
	視神経萎縮:[なし ・ あり]	角膜混濁:[なし ・ あり]	Cherry-red spot:[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
	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]	
その他	巨舌:[なし ・ あり]		
	特徴的な顔貌:[なし ・ あり]		
	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

代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミニダーゼ活性:[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	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL	
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L	
	ALT:()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L	未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L	未実施		
	異常を示した血液検査:[未実施 ・ 実施]			
	検査項目名及び測定値:()			
病理検査	組織診:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
	CT検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	aspartylglucosaminidase 遺伝子異常:[なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他):()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミニダーゼ活性:[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	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL	
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L	
	ALT:()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L	未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L	未実施		
	異常を示した血液検査:[未実施 ・ 実施]			
	検査項目名及び測定値:()			
病理検査	組織診:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
	CT検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	部位:()	所見:()

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) aspartylglucosaminidase 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	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLA アリル一致度：[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA 抗原一致度：[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo 細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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 ()