

告示番号		1		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〉		1/2	
病名		14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）								受付種別		<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号				受診日		年		月		日			
ふりがな						(変更があった場合)							
氏名						ふりがな							
(Alphabet)						(Alphabet)							
生年月日		年		月		日		意見書記載時の年齢		歳		か月	
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	
現在の身長・体重		身長(測定日)		cm (SD)		年		月		日		kg (SD)	
												BMI	
												肥満度	
発病時期		年		月		頃		初診日		年		月	
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													
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]											
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] 発達障害 (その他): ()											
		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: [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): ()											
		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													
有機酸分析 (尿)		オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
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)											
酵素活性測定		アルギニノコハク酸合成酵素 (ASS) 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											

