

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)	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 (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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]											
		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] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [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] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり] ()								
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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	
	その他	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]		
巨舌：[なし ・ あり]			特徴的な顔貌：[なし ・ あり]				
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						
病理検査	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：()						
画像検査	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：()						
画像検査	CT検査：[未実施 ・ 実施]			実施日：() 年 () 月 () 日			
	部位：()						
	所見：()						
画像検査	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			
	遺伝子異常（その他）：()			aspartylglucosaminidase 遺伝子異常：[なし ・ あり]			
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							
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						
病理検査	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：()						
画像検査	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：()						
画像検査	CT検査：[未実施 ・ 実施]			実施日：() 年 () 月 () 日			
	部位：()						
	所見：()						
画像検査	MRI検査：[未実施 ・ 実施]			実施日：() 年 () 月 () 日			
	部位：()						
	所見：()						

