

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〈継続申請用〉		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"/> 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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		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 (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 (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・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) : ()											

