

告示番号		3		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〉		1/3			
病名		11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症								受付種別		☐ 新規			
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日													
氏名		(セイメイ) (姓)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()													
生年月日		年 月 日								性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定			
出生地		都道府県 () 市区町村 ()													
出生体重		g		出生週数		在胎 週		日							
発症時期		年 月 頃			記載時の年齢		満 歳		か月 日						
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 %	
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															
最終受診日		(年 月 日)													
病型		病型 (N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]													
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]									
	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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]													
	眼	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) : ()															
耳鼻咽喉	緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]						
その他		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
病型		病型 (N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]													
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]									
	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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]													
	眼	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) : ()															
耳鼻咽喉	緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]						
その他		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													

