

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〉		1/3					
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		☐ 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（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）：()															
		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）：()															
		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															

