

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()			
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) (姓名)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)					
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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg () SD) 年 月 日		BMI			
										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（申請時） ※直近の状況を記載													
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]											
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）：()											

