

シトリン欠損症遺伝子検査申込書

DNA 送付日： 201__年__月__日

担当医のお名前： _____

ご所属： _____

e-mail： _____@_____

注意) DNA 発送通知メールの発送元アドレスと一致させて下さい。

検査結果はこのメール・アドレスへお送り致します。

患者さんの氏名または匿名化した記号： _____

生年月日： _____

性 別： 男性 女性 (どちらかに)

保護者の書面によるインフォームド・コンセント： あり なし (どちらかに)

有りの場合、署名された承諾書を同封のこと。なしの場合、検査は出来ません。

<臨床経過>

妊娠中の経過： 異常なし 異常あり _____

周産期歴： 在胎__週__日、出生時体重_____g、Apgar score 1分__点、5分__点

周産期異常： なし あり _____

新生児スクリーニング： 異常なし 異常あり _____

新生児黄疸： なし あり → 光線療法： なし あり __時間

便色： 濃黄色 淡黄色 灰白色 その他 _____

原病歴：

<検査所見>

末梢血球数・像

凝固系検査 (PT, APTT, フィブリノーゲン, ヘパプラスチンテストなど)

生化学一般 (総ビリルビン, 直接ビリルビン, AST, ALT, LDH, ALP, γ -GTP, TP, albumin, Ca, IP, 総コレステロール, 中性脂肪, 血清総胆汁酸, α -fetoprotein, PSTI など)

血糖値 (測定日): _____ (_____)

血中アンモニア濃度 (測定日): _____ (_____)

血中アミノ酸分析 実施 未実施 (どちらかに) (測定日: _____)

実施の場合、シトルリン、フェニルアラニン、メチオニン血中濃度を記載の事

肝生検 実施 未実施 (どちらかに) (実施日: _____)

実施の場合、病理所見を記載して下さい。

以上