

専用診断書(補償認定請求用)3 ページ

「⑨除外基準 1. 先天性要因」について

- 分娩時の低酸素状況やそれを示唆する臨床所見、脳の破壊性病変を示す頭部画像所見がなく、かつ先天異常を示唆する臨床所見もないような場合は、下表記載の疾患等が原因として考えられることもありますので、対応する検査の実施をご検討ください。

児の運動障害	原因として考えられる疾患等	ご検討いただきたい検査
アテトーゼ型	レッシュ・ナイハン症候群	血中尿酸値、および尿中尿酸/クレアチニン比
痙直型	モリブデン補酵素欠損症*	血中尿酸値
痙直型 アテトーゼ型	MCT8 欠損症	甲状腺関係(TSH、FT4、FT3)
低緊張型 アテトーゼ型	<ul style="list-style-type: none"> ・グアニジノ酢酸メチル基転移酵素(GAMT)欠損症 ・アルギニン・グリシンアミジノ基転移酵素 (AGAT) 欠損症 ・クレアチン輸送体 (SLC6A8) 欠損症 	血中クレアチニン値、および尿中クレアチン/クレアチニン比

(*破壊性病変類似の頭部画像所見を呈することもあります。)

- 検査結果は、6 ページ「3. 上記の検査以外に実施した検査」欄にご記入いただくか、検査結果伝票を添付ください。

以上