

告示番号 104 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) 1/2

病名	38 先天性胆汁酸代謝異常症						受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな					(変更があった場合)						
氏名					ふりがな						
(Alphabet)					以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 ()	市区町村	
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	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
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	治癒・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											
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): ()										
緑内障	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]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): () dB	聴力(左): () dB								
その他	症状(その他): ()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
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]			
発達障害	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): ()										

告示番号	104	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)	2/2
症状	眼	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]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]			
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
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						
胆汁酸分析	胆汁酸分析 (尿中): 3β -hydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3-oxo- Δ^4 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3 β -monohydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	胆汁酸分析 (血中): 3β -hydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3-oxo- Δ^4 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3 β -monohydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	AST: () U/L	ALT: () U/L	γ -GTP: () U/L	総胆汁酸: () μ mol/L	血清総ビリルビン (T-Bil): () mg/dL 血清直接ビリルビン (D-Bil): () mg/dL	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	HSD3B7遺伝子異常: [なし ・ あり]		SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし ・ あり]	CYP7B1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): ()					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
胆汁酸分析	胆汁酸分析 (尿中): 3β -hydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3-oxo- Δ^4 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3 β -monohydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	胆汁酸分析 (血中): 3β -hydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3-oxo- Δ^4 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		3 β -monohydroxy- Δ^5 -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	AST: () U/L	ALT: () U/L	γ -GTP: () U/L	総胆汁酸: () μ mol/L	血清総ビリルビン (T-Bil): () mg/dL 血清直接ビリルビン (D-Bil): () mg/dL	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	HSD3B7遺伝子異常: [なし ・ あり]		SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし ・ あり]	CYP7B1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: ()					
経過 (申請時) ※直近の状況を記載						
薬物療法	ウルソデオキシコール酸: [なし ・ あり]	コール酸: [なし ・ あり]	ケノデオキシコール酸: [なし ・ あり]	薬物療法 (その他): ()		
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施]		蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3): [未実施 ・ 実施]		ガラクトース除去フォーミュラ (110): [未実施 ・ 実施]	
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()					
	栄養管理 (その他): ()					
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			
治療	治療 (その他): ()					
今後の治療方針	今後の治療方針: ()					
	治療見込み期間 (入院) 開始日: () 年 () 月 () 日		終了日: () 年 () 月 () 日		治療見込み期間 (外来) 開始日: () 年 () 月 () 日	
				終了日: () 年 () 月 () 日		通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名			記載年月日			年 () 月 () 日
医療機関住所						
			診療科			
			医師名			
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			