

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 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	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]					
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): ()											
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): ()										

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: [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	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]	3β-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]	3β-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: ()μmol/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]
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]	3β-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]	3β-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: ()μmol/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]
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	(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		