

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 (継続申請用) **1/2**

病名	<b>38 先天性胆汁酸代謝異常症</b>					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )					
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(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 ]						
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): ( )											
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(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 <sup>5</sup> -bile acidsの排泄増加: [ なし・あり・不明 ]											
	3-oxo-Δ <sup>4</sup> -bile acidsの排泄増加: [ なし・あり・不明 ] 3β-monohydroxy-Δ <sup>5</sup> -bile acidsの排泄増加: [ なし・あり・不明 ]											
血液検査	胆汁酸分析(血中): 3β-hydroxy-Δ <sup>5</sup> -bile acidsの排泄増加: [ なし・あり・不明 ]											
	3-oxo-Δ <sup>4</sup> -bile acidsの排泄増加: [ なし・あり・不明 ] 3β-monohydroxy-Δ <sup>5</sup> -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 ]		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: ( )												

**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** **〈継続申請用〉** **2/2**

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 ] 薬物療法 (その他): ( )	コール酸: [ なし ・ あり ]	ケノデオキシコール酸: [ なし ・ あり ]
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 ( )