

告示番号 **34** 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) **1/3**

病名	130 家族性高コレステロール血症						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		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										
病型	病型 (家族性高コレステロール血症): [ ヘテロ接合体 ・ ホモ接合体 ]									
症状	呼吸器・循環器	心雑音: [ なし ・ あり ] 頸部雑音: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ] 大動脈弁狭窄症: [ なし ・ あり ] 僧帽弁狭窄: [ なし ・ あり ] 大動脈弁上狭窄症: [ なし ・ あり ]								
		冠動脈疾患: [ なし ・ あり ] 罹患枝数: ( ) 枝								
		胸部大動脈瘤: 上行大動脈: [ なし ・ あり ] 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈: [ なし ・ あり ] 胸部大動脈瘤: 下行大動脈: [ なし ・ あり ]								
		胸腹部大動脈瘤: [ なし ・ あり ] 腹部大動脈瘤: 上部: [ なし ・ あり ] 腹部大動脈瘤: 下部: [ なし ・ あり ]								
		閉塞性動脈硬化症: [ なし ・ あり ] Fontaine分類: [ I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度 ]								
		頸部動脈硬化症: [ なし ・ あり ]								
	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 ] 精神症状: [ なし ・ あり ]								
		発達障害: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 自閉症スペクトラム症: [ 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): ( )								
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫: [ なし ・ あり ] 発症時期: ( ) 歳									
	腱黄色腫: [ なし ・ あり ] 発症時期: ( ) 歳 アキレス腱の厚さ: 右: ( ) cm 左: ( ) cm									
眼	視力低下: [ なし ・ あり ] 角膜輪: [ なし ・ あり ]									
その他	症状 (その他): ( )									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (家族性高コレステロール血症): [ ヘテロ接合体 ・ ホモ接合体 ]									
症状	呼吸器・循環器	心雑音: [ なし ・ あり ] 頸部雑音: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ] 大動脈弁狭窄症: [ なし ・ あり ] 僧帽弁狭窄: [ なし ・ あり ] 大動脈弁上狭窄症: [ なし ・ あり ]								
		冠動脈疾患: [ なし ・ あり ] 罹患枝数: ( ) 枝								
		胸部大動脈瘤: 上行大動脈: [ なし ・ あり ] 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈: [ なし ・ あり ] 胸部大動脈瘤: 下行大動脈: [ なし ・ あり ]								
		胸腹部大動脈瘤: [ なし ・ あり ] 腹部大動脈瘤: 上部: [ なし ・ あり ] 腹部大動脈瘤: 下部: [ なし ・ あり ]								
		閉塞性動脈硬化症: [ なし ・ あり ] Fontaine分類: [ I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度 ]								
		頸部動脈硬化症: [ なし ・ あり ]								
	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 ] 精神症状: [ なし ・ あり ]								
		発達障害: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 自閉症スペクトラム症: [ 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): ( )								
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫: [ なし ・ あり ] 発症時期: ( ) 歳									
	腱黄色腫: [ なし ・ あり ] 発症時期: ( ) 歳 アキレス腱の厚さ: 右: ( ) cm 左: ( ) cm									
眼	視力低下: [ なし ・ あり ] 角膜輪: [ なし ・ あり ]									
その他	症状 (その他): ( )									

告示番号 <b>34</b> 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)		2/3	
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			
血液検査	総コレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	未治療時:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	薬物治療後:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス前:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
LDLコレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
HDLコレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス後:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日:( )年( )月( )日	
	LDL受容体遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	ARH遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	PCSK9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			
血液検査	総コレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	未治療時:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	未治療時:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	薬物治療後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	薬物治療後:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	HDLコレステロール:	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス前:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス前:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
	総コレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日
LDLコレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
HDLコレステロール:	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス後:	( )mg/dL ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス後:	( )% ・ 未実施 実施日:( )年( )月( )日	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日:( )年( )月( )日	
	LDL受容体遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	ARH遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	PCSK9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: ( )		
家族歴	2親等以内に本疾患の診断: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 2親等以内に早発性冠動脈疾患 (男性55歳未満、女性65歳未満) の既往: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	スタチン: [ なし ・ あり ] 薬剤名: ( ) 用量: ( )mg/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]		
	陰イオン交換樹脂: [ なし ・ あり ] 薬剤名: ( ) 用量: ( )g/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]		

告示番号	34	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)	3/3
薬物療法	プロブコール: [ なし ・ あり ] 薬剤名: ( ) 用量: ( )mg/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]			
	小腸コレステロールトランスポーター阻害薬 (エゼチミブ等): [ なし ・ あり ] 薬剤名: ( ) 用量: ( )mg/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]			
	フィブラート: [ なし ・ あり ]                      ニコチン酸誘導体: [ なし ・ あり ]			
	抗凝固薬・抗血小板薬: [ なし ・ あり ] 薬剤名: ( ) 用量: ( )mg/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]			
	薬物療法 (その他): 薬剤名: ( ) 用量: ( )mg/日 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]			
栄養管理	栄養管理: [ 未実施 ・ 実施 ] 詳細: ( )			
カテーテル治療	カテーテル治療: [ 未実施 ・ 実施 ]                      実施日: (      年      月      日 ) 術式: ( )			
血液浄化	LDLアフェレシス: [ 未実施 ・ 実施 ]                      頻度: (      ) 週毎                      施行年数: (      ) 年間 開始年月日: (      年      月 )			
手術	手術: [ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ]                      実施日: (      年      月      日 ) 術式: ( )			
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 医療機関住所		記載年月日                      年      月      日  診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 (      )		