

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 (継続申請用) **1/2**

病名	130 家族性高コレステロール血症					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	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										
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] 僧帽弁狭窄症:[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									
	腫黄色腫:[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):()									
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				

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	総コレステロール: LDLアフェレーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年 月 日) LDLコレステロール: LDLアフェレーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年 月 日) HDLコレステロール: LDLアフェレーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年 月 日) 中性脂肪 (TG): LDLアフェレーシス後: ()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アフェレーシス後: ()% ・ 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]
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アフェレーシス: [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 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 ()	