

告示番号 **39** 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	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症 (具体的な疾病名:)					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	治療・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]		易感染性: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]			
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [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]		痙攣: [なし・あり]			
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]				ジストニア: [なし・あり・不明]			
	皮膚・粘膜	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	腱黄色腫: [なし・あり]		皮膚黄色腫: [なし・あり]						
	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
	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]		易感染性: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]			
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [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]		痙攣: [なし・あり]			
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]				ジストニア: [なし・あり・不明]			
	皮膚・粘膜	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 **39** 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	皮膚・粘膜	腿黄色腫：[なし ・ あり]	皮膚黄色腫：[なし ・ あり]	
	眼	緑内障：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり]	視力低下：[なし ・ あり]
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり]	垂直性：[なし ・ あり]	視神経萎縮：[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				
胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
胆汁酸分析	胆汁酸分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
血液検査	総コレステロール：()mg/dL HDLコレステロール：()mg/dL 中性脂肪(TG)：()mg/dL LDLコレステロール：()mg/dL アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施 シトステロール：()μg/mL ・ 未実施 コレスタノール：()μg/mL ・ 未実施			
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
	リipoprotein分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり] VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
画像検査	MRI検査(頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ABCG5/8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				
胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
胆汁酸分析	胆汁酸分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
血液検査	総コレステロール：()mg/dL HDLコレステロール：()mg/dL 中性脂肪(TG)：()mg/dL LDLコレステロール：()mg/dL アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施 シトステロール：()μg/mL ・ 未実施 コレスタノール：()μg/mL ・ 未実施			
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
	リipoprotein分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり] VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
画像検査	MRI検査(頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ABCG5/8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	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()			
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()			
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 ()			