

告示番号		36		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		129 原発性高カイロミクロン血症						受付種別		<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日													
氏名		(セイメイ) (姓)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)							
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()													
生年月日		年 月 日						性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定					
出生地		都道府県 () 市区町村 ()													
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日									
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日									
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI					
										肥満度		%			
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 (申請時) ※直近の状況を記載															
最終受診日		(年 月 日)													
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]					
				気管狭窄 : [なし ・ あり]						心筋障害 : [なし ・ あり]					
		筋・骨格		病的骨折 : [なし ・ あり]						骨変形 : [なし ・ あり]					
				筋緊張低下 : [なし ・ あり]						筋萎縮 : [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]					
				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]					
				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]					
眼		緑内障 : [なし ・ あり]						白内障 : [なし ・ あり]							
		視神経萎縮 : [なし ・ あり]						網膜脂血症 : [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							
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		血清クレアチニン : ()mg/dL						血糖値 (空腹時) : ()mg/dL							
		アミラーゼ : ()U/L						P型アミラーゼ : ()U/L							
		総コレステロール : ()mg/dL						HDL コレステロール : ()mg/dL							
		アポリipoprotein C-II : ()mg/dL ・ 未実施						アポリipoprotein C-III : ()mg/dL ・ 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]													
		アポリipoprotein A-V : ()ng/mL ・ 未実施													
尿検査		測定キット名 : ()													
		リipoprotein リパーゼ (LPL) : ヘパリン静注前 : ()ng/mL						ヘパリン静注後 : ()ng/mL							
		肝性リパーゼ (HTGL) : ヘパリン静注後 : ()pmol/mL/min ・ 未実施													
遺伝学的検査		遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)													
検査所見 (その他)		リipoprotein リパーゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり]						アポリipoprotein C- II 遺伝子異常 : [なし ・ あり]							
		GPIIb/IIIa遺伝子異常 : [なし ・ あり]						LMF1遺伝子異常 : [なし ・ あり]							
		アポリipoprotein A-V遺伝子異常 : [なし ・ あり]													
		遺伝子異常 (その他) : ()													
		()													

