

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		38 先天性胆汁酸代謝異常症						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 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 ]												
	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 ]												
		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 ]								
	眼	発達障害 (その他) : ( )												
緑内障 : [ なし ・ あり ]				白内障 : [ なし ・ あり ]				視力低下 : [ なし ・ あり ]						
耳鼻咽喉	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 ]													
聴力		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 ]												
		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 : ( )												

