

259 レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他( )		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

必須項目

血中HDL コレステロール値 10mg/dL 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
---------------------------	-----------------

A. 症状

1. 蛋白尿、腎機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
2. 角膜混濁	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
(1) 貧血 (ヘモグロビン値 <11 g/dL)	1.あり 2.なし 3.不明
(2) 赤血球形態の異常 (標的赤血球、大小不同症、奇形赤血球症、口状赤血球)	1.あり 2.なし 3.不明
(3) コレステロールエステル比の低下 (正常 70%)	1.あり 2.なし 3.不明

**C. 鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐タンジール病 ☐アポリポタンパク A-I 異常症 ☐肝硬変 ☐劇症肝炎 ☐胆道閉塞 ☐低栄養 ☐悪液質	

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐LCAT 遺伝子の変異 ☐LCAT 活性・LCAT 蛋白の欠如 変異部位の詳細 ( )	
備考 ( )	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

**<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)**

☐ Definite (必須項目を満たした例において、A、Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
☐ Probable (必須項目を満たした例において、A、Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの)

**■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)**

腎生検所見	1. あり 2. なし 3. 不明
病理所見:	
LCAT 活性測定法	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
検査法 ☐ 内因性基質 ☐ 外因性基質 ( RFU)	
貧血、赤血球異常形態	1. あり 2. なし 3. 不明
Hb g/dL 赤血球形態異常 ☐あり ☐なし	

**■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)**

食事療法 (低脂肪食)、薬物療法 (フィブラート、ARB など)	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
☐低脂肪食による食事療法 ☐フィブラート薬投与 ☐アンジオテンシンII受容体拮抗薬投与	

**■ 重症度分類に関する事項**

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

**CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する項目に☑を記入する)**

☐赤 ☐オレンジ ☐黄 ☐緑	
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	☐G1 (正常または高値: ≥90) ☐G2 (正常または軽度低下: 60~89) ☐G3a (軽度~中等度低下: 45~59) ☐G3b (中等度~高度低下: 30~44) ☐G4 (高度低下: 15~29) ☐G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	☐A1 (正常 0.15 未満) ☐A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	1. あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1. あり 2. なし	
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 現在は未施行			
生活状況	食事 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助/不可能 ☐自立 ☐部分介助/不可能 ☐自立 ☐部分介助 ☐不能 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。  
(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。