

臨床調査個人票 079. 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）（新規）

■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 続柄		
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.いくらか問題がある 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.いくらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 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		
連絡事項			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)			
皮膚黄色腫	1.あり 2.なし 時期 歳頃より		
腱黄色腫	1.あり 2.なし 時期 歳頃より アキレス腱厚さ右 mm アキレス腱厚さ左 mm		
弁疾患	1.あり 2.なし 弁の種類 手術の有無 1.あり 2.なし		
冠動脈疾患	1.あり 2.なし 罹患枝数 PCI1.あり 2.なし CABG1.あり 2.なし		
大動脈瘤	1.あり 2.なし 大動脈瘤の部位 手術の有無 1.あり 2.なし		
閉塞性動脈硬化症	1.あり 2.なし Fontaine分類 1.Ⅰ度 2.Ⅱ度 3.Ⅲ度 4.Ⅳ度		
頸動脈硬化症	1.あり 2.なし 平均IMT右 mm 平均IMT左 mm		
臨床所見			
角膜輪の存在	1.あり 2.なし		頸部雑音 1.あり 2.なし
心雑音	1.あり 2.なし		

■検査所見

家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)				
	未治療時	薬物治療時	LDLアフェレーシス治療前	LDLアフェレーシス治療後
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
トリグリセリド	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
LDL受容体活性	%	%	%	%
遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施 実施の場合 1.LDL受容体 2.ARH3.PCSK94.その他 その他の内容			

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. シトステロール血症 2. 脳髄黄色腫 3. 甲状腺機能低下症 4. 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合型

■重症度

重症度	
該当するものを選択する	1. 確実例：LDL代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、 あるいは LDL 受容体活性測定によって FHホモ接合体であると診断されるもの。 2. ほぼ確実例：空腹時定常状態の総コレステロール値が ≥ 450 mg/dL (LDL コレステロール値が ≥ 370 mg/dL) 以上、あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど 重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、薬剤治療に抵抗するもの。

■治療その他

LDLアフェレーシス	
有無	1. あり 2. なし 回数 日に1回 施行年数 年
開始年月日	西暦 年 月 日

服用薬剤	
スタチン	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
レジン	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
プロブコール	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
エゼチミブ	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
抗凝固剤・抗血小板剤	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
その他の薬剤	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112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。

Ver. 141107