

262 原発性高カイトロミクロン血症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)							
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)							
<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ								
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入								
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

必須項目

(1) 血清トリグリセリド値 1,000mg/dL 以上 [空腹時採血 (食後 12 時間以上)]	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) カイロミクロンの証明 (血清静置試験※、超遠心法、電気泳動法、HPLC 法による) ※: 血清を 4℃で 24~48 時間静置した後に、血清の上清にクリーム層を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

A. 症状

<主症状>	
1. 繰り返す腹痛 AND/OR 急性膵炎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 発疹性黄色腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 網膜脂血症の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 肝腫大 AND/OR 脾腫大	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

＜副症状＞		
5. 呼吸困難感	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 神経精神症状（認知症、うつ病、記憶障害）	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
その他所見		
(1) 急性膵炎による腹痛の頻度（過去1年の発作回数）	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1～2 <input type="checkbox"/> 3～5 <input type="checkbox"/> 6～9 <input type="checkbox"/> 10以上
(2) 急性膵炎による入院の頻度（過去1年の入院回数）	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 回	
(3) 飲酒量の5段階評価（エタノール換算）	<input type="checkbox"/> 0～19	<input type="checkbox"/> 20～59 <input type="checkbox"/> 60～99 <input type="checkbox"/> 100 (g エタノール/日－平均飲酒量)

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. リポ蛋白リパーゼ（LPL）活性の欠損あるいは著明な低下（正常の10%以下）（ヘパリン静脈注射後血漿、脂肪組織生検検体、単球由来マクロファージ）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
2. アポリポ蛋白 C-II の欠損あるいは著明な低下（正常の10%以下）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
3. アポリポ蛋白 A-V の欠損あるいは著明な低下（正常の10%以下）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
4. LPL、ヘパリン、アポリポ蛋白 C-II に対する自己抗体の証明	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
TC	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	HDL-C	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
TG	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
腹囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg
血糖値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	HbA1c	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
クレアチニン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
アミラーゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> U/L	P-アミラーゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> U/L
リパーゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> U/L	尿中アミラーゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> U/L
apoC-II	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	apoC-III	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL

apoE	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
	フェノタイプ
apoA5	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
	キット名
pre-heparin LPL mass	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
post-heparin LPL mass	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
pre-heparin LPL 活性	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> micro-mol FFA/mL/h
post-heparin LPL 活性	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> micro-mol FFA/mL/h
post-heparin 肝性リパーゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> pmol/mL/min

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> リポ蛋白リパーゼ遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリポ蛋白 C-II 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> GPIHBP1 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> LMF1 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリポ蛋白 A-V 遺伝子の変異		
遺伝子変異部位 (具体的に記入)		

D. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. III 型高脂血症			
<input type="checkbox"/> 2. 家族性複合型高脂血症 (FCHL)			
<input type="checkbox"/> 3. 二次性高脂血症			
<input type="checkbox"/> アルコール多飲	<input type="checkbox"/> ネフローゼ症候群	<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症	
<input type="checkbox"/> 妊娠	<input type="checkbox"/> 糖尿病	<input type="checkbox"/> リポジストロフィー	
<input type="checkbox"/> ウェーバー・クリスチャン病	<input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症	<input type="checkbox"/> 先端巨大症	
<input type="checkbox"/> クッシング症候群	<input type="checkbox"/> ネルソン症候群		
<input type="checkbox"/> 薬剤			
<input type="checkbox"/> エストロゲン	<input type="checkbox"/> ステロイド	<input type="checkbox"/> 利尿薬	
<input type="checkbox"/> βブロッカー	<input type="checkbox"/> SSRI など抗精神病薬	<input type="checkbox"/> 瘻瘡治療薬	
<input type="checkbox"/> HIV 治療薬	<input type="checkbox"/> 免疫抑制剤		
<input type="checkbox"/> その他高 TG 血症を来す疾患			
<input type="checkbox"/> 多発性骨髄腫	<input type="checkbox"/> 全身性エリテマトーデス (SLE)		
<input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫	<input type="checkbox"/> サルコイドーシス		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 必須項目(1)(2)を満たし、Dが除外され、BあるいはCのいずれかの異常 (疾患関連あり) が確認される場合
<input type="checkbox"/> Probable : 必須項目(1)(2)を満たし、Dが除外され、Aの主症状のいずれかを認める場合
<input type="checkbox"/> Possible : 必須項目(1)(2)を満たし、Dが除外される、あるいは、左記に加えてAの副症状を認める場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250 文字以内かつ 7 行以内

■ 治療その他

併用薬剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> エストロゲン	<input type="checkbox"/> ステロイド	<input type="checkbox"/> 利尿薬	<input type="checkbox"/> βブロッカー
<input type="checkbox"/> SSRI など抗精神病薬	<input type="checkbox"/> 瘻瘻治療薬	<input type="checkbox"/> HIV 治療薬	<input type="checkbox"/> 免疫抑制剤
<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択した場合、以下に記入			

■ 重症度分類に関する事項

急性肺炎発作を直近1年に1回以上起こしている	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
------------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

先天性代謝異常症の重症度評価（一部改変） I～VI 合計 点

総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに以下項目に☑を記入する）
<input type="checkbox"/> 重症（4点の項目が1つでもある場合）
<input type="checkbox"/> 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合）
<input type="checkbox"/> 中等症（加点した総点数が3～6点の場合）
<input type="checkbox"/> 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0)
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（a、bいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)

<p>III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する）</p> <p><input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0)</p> <p><input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）(1)</p> <p><input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱）(2)</p> <p><input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）(3)</p>
<p>IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）</p> <p><input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0)</p> <p><input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)</p> <p><input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)</p> <p><input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）(4)</p>
<p>V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）</p> <p><input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)</p> <p><input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)</p> <p><input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)</p> <p><input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)</p>
<p>VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）</p> <p><input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0)</p> <p><input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1)</p> <p><input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2)</p> <p><input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)</p>

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

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

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日
診断年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・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 か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 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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。