

## 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

## ■ 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<br>(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)<br><input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)<br><input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ<br><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<br><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<br><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<br><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<br><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

|                           |   |
|---------------------------|---|
| 血中HDL コレステロール値 10mg/dL 未満 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
|---------------------------|---|

A. 症状

|              |  |
|--------------|--|
| 1. 蛋白尿、腎機能障害 | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 角膜混濁      | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

|                           |  |
|---------------------------|--|
| 1. 血液・生化学的検査所見            |  |
| (1) 貧血 (ヘモグロビン値 < 11g/dL) | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明     |
|                           | ヘモグロビン値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL |
| (2) 赤血球形態の異常              | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明     |
|                           | <input type="checkbox"/> 標的赤血球 <input type="checkbox"/> 大小不同症                                    |
|                           | <input type="checkbox"/> 奇形赤血球症 <input type="checkbox"/> 口状赤血球                                   |

|                                 |   |   |   |     |
|---------------------------------|---|---|---|-----|
| (3) コレステロールエステル比の低下<br>(正常 70%) | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明  |   |   |     |
|                                 | LCAT 活性測定   | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |   |     |
|                                 |   | 検査法   | <input type="checkbox"/> 内因性基質<br><input type="checkbox"/> 外因性基質                    |     |
|                                 |   | LCAT 活性   | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> | RFU |
| 2. 腎生検                          | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |   |   |     |
|                                 | 病理所見  |   |   |     |

**C. 鑑別診断**

|   |   |
|---|---|
| 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。<br>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"/> タンジール病 <input type="checkbox"/> アポリポタンパク A-I 異常症 <input type="checkbox"/> 肝硬変<br><input type="checkbox"/> 劇症肝炎 <input type="checkbox"/> 胆道閉塞 <input type="checkbox"/> 低栄養 <input type="checkbox"/> 悪液質 |   |

**D. 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"/> LCAT 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> LCAT 活性・LCAT 蛋白の欠如 |  |
| 変異部位の詳細  |  |

**<診断のカテゴリー>**

|  |
|--|
| <input type="checkbox"/> Definite : 必須項目を満たした例において、Aの1~2、Bの1(1)~(3)の計5項目のうち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<br><input type="checkbox"/> Probable : 必須項目を満たした例において、Aの1~2、Bの1(1)~(3)の計5項目のうち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<br><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

|   |                                    |                                 |                                |
|---|------------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 食事療法（低脂肪食）、<br>薬物療法（フィブレート、ARB など）            | <input type="checkbox"/> 1. 実施     | <input type="checkbox"/> 2. 未実施 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 低脂肪食による食事療法          | <input type="checkbox"/> フィブレート薬投与 |                                 |                                |
| <input type="checkbox"/> 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 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
|---------------------|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|

CKD 重症度分類ヒートマップ

|  |  |                            |                               |                            |
|--|--|----------------------------|-------------------------------|----------------------------|
| CKD 重症度分類ヒートマップ                                | <input type="checkbox"/> 緑   | <input type="checkbox"/> 黄 | <input type="checkbox"/> オレンジ | <input type="checkbox"/> 赤 |
| ①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )            | <input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)<br><input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)<br><input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)<br><input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)<br><input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)<br><input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15) |                            |                               |                            |
| ②蛋白尿区分<br>尿蛋白定量 (g/日) あるいは<br>尿蛋白/Cr 比 (g/gCr) | <input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)<br><input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)<br><input type="checkbox"/> 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    | <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<br><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<br><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<br><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<br><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<br>※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。