

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 (新規申請用)		1/3		
病名	38 先天性胆汁酸代謝異常症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
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 か月 日			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm ( SD)		体重 (測定日)	kg ( SD)		BMI	
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載								
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 ]						
発達障害 (その他): ( )								
眼	緑内障: [ なし ・ あり ]		白内障: [ なし ・ あり ]		視力低下: [ なし ・ あり ]			
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 ]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [ なし ・ あり ]		聴力 (右): ( )dB	聴力 (左): ( )dB				
その他	症状 (その他): ( )							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
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 ]						
発達障害 (その他): ( )								

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 (新規申請用)		2/3
症状	眼	緑内障：[ なし ・ あり ] 視野障害：[ なし ・ あり ]	白内障：[ なし ・ あり ] 視神経萎縮：[ なし ・ あり ]	視力低下：[ 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 ]				
	耳鼻咽喉	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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載						
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 血清総ビリルビン(T-Bil)：( )mg/dL	ALT：( )U/L	γ-GTP：( )U/L	総胆汁酸：( )μmol/L	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 ] HSD3B7遺伝子異常：[ なし ・ あり ] 遺伝子異常(その他)：( )	実施日：( 年 月 日 ) SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常：[ なし ・ あり ]	CYP7B1遺伝子異常：[ なし ・ あり ]			
検査所見(その他)	検査所見(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 血清総ビリルビン(T-Bil)：( )mg/dL	ALT：( )U/L	γ-GTP：( )U/L	総胆汁酸：( )μmol/L	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 ] HSD3B7遺伝子異常：[ なし ・ あり ] 遺伝子異常(その他)：( )	実施日：( 年 月 日 ) SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常：[ なし ・ あり ]	CYP7B1遺伝子異常：[ なし ・ あり ]			
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：( )					
経過(申請時) ※直近の状況を記載						
薬物療法	ウルソデオキシコール酸：[ なし ・ あり ] 薬物療法(その他)：( )	コール酸：[ なし ・ あり ]	ケノデオキシコール酸：[ なし ・ あり ]			
栄養管理	治療用特殊ミルク：必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ(721)：[ 未実施 ・ 実施 ] ガラクトース除去フォーミュラ(110)：[ 未実施 ・ 実施 ]	蛋白質加水分解MCT乳(ML-3)：[ 未実施 ・ 実施 ]				
	市販品のMCTミルク：[ 未実施 ・ 実施 ] 種類：( )					
	栄養管理(その他)：( )					
移植	肝移植：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )					
治療	治療(その他)：( )					
今後の治療方針	今後の治療方針：( )					
	治療見込み期間(入院) 開始日：( 年 月 日 ) 終了日：( 年 月 日 ) 治療見込み期間(外来) 開始日：( 年 月 日 ) 終了日：( 年 月 日 )	通院頻度：( )回/月				
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他( )					
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名			記載年月日	年	月	日
医療機関所在地			診断年月日	年	月	日
電話番号			診療科			
			医師名			
			小児慢性特定疾病 指定医番号	( )		

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[ 認定 ・ 不認定 ]
研究同意の有無	[ 有 ・ 無 ]
受給者番号	受給者番号 ( ) 有効期限 年 月 日
階層区分	[ 生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他 ]
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