

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〈継続申請用〉		1/2	
病名		38 先天性胆汁酸代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()			
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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日				BMI	
												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 (申請時) ※直近の状況を記載													
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]											
	眼	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]									
耳鼻咽喉	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]												
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 (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 ⁵ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		3-oxo- Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] 3β -monohydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		胆汁酸分析 (血中) : 3β -hydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		3-oxo- Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] 3β -monohydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
AST : () U/L		ALT : () U/L		γ -GTP : () U/L		総胆汁酸 : () μmol/L							
血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL		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]				実施日 : (年 月 日)							
		HSD3B7遺伝子異常 : [なし ・ あり]				SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常 : [なし ・ あり]				CYP7B1遺伝子異常 : [なし ・ あり]			
		遺伝子異常 (その他) : ()											
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 : ()											

