

告示番号 **34** 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 | 130 家族性高コレステロール血症 | | | 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) | | | | | | | | |
| 病型 | 病型 (家族性高コレステロール血症): [ヘテロ接合体 ・ ホモ接合体] | | | | | | | | |
| 症状 | 呼吸器・循環器 | 心雑音: [なし ・ あり] | | 頸部雑音: [なし ・ あり] | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | 肥大型心筋症: [なし ・ あり] | |
| | | 大動脈弁狭窄症: [なし ・ あり] | | 僧帽弁狭窄症: [なし ・ あり] | | 大動脈弁上狭窄症: [なし ・ あり] | | | |
| | | 冠動脈疾患: [なし ・ あり] | | 罹患枝数: () 枝 | | | | | |
| | | 胸部大動脈瘤: 上行大動脈: [なし ・ あり] | | 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈: [なし ・ あり] | | 胸部大動脈瘤: 下行大動脈: [なし ・ あり] | | | |
| | | 胸腹部大動脈瘤: [なし ・ あり] | | 腹部大動脈瘤: 上部: [なし ・ あり] | | 腹部大動脈瘤: 下部: [なし ・ あり] | | | |
| | | 閉塞性動脈硬化症: [なし ・ あり] | | Fontaine分類: [I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度] | | | | | |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | | 脾腫大: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 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] | | | | | | | |
| | | 精神症状: [なし ・ あり] | | | | | | | |
| 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] | | | 自閉症スペクトラム症: [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] | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 発疹性黄色腫: [なし ・ あり] | | | | | | | | |
| | 発症時期: () 歳 | | | | | | | | |
| 眼 | 腱黄色腫: [なし ・ あり] | | 発症時期: () 歳 | | アキレス腱の厚さ: 右: () cm 左: () cm | | | | |
| | 視力低下: [なし ・ あり] | | 角膜輪: [なし ・ あり] | | | | | | |
| その他 | 症状 (その他): () | | | | | | | | |
| 臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | | | | | | | | | |
| 病型 | 病型 (家族性高コレステロール血症): [ヘテロ接合体 ・ ホモ接合体] | | | | | | | | |
| 症状 | 呼吸器・循環器 | 心雑音: [なし ・ あり] | | 頸部雑音: [なし ・ あり] | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | 肥大型心筋症: [なし ・ あり] | |
| | | 大動脈弁狭窄症: [なし ・ あり] | | 僧帽弁狭窄症: [なし ・ あり] | | 大動脈弁上狭窄症: [なし ・ あり] | | | |
| | | 冠動脈疾患: [なし ・ あり] | | 罹患枝数: () 枝 | | | | | |
| | | 胸部大動脈瘤: 上行大動脈: [なし ・ あり] | | 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈: [なし ・ あり] | | 胸部大動脈瘤: 下行大動脈: [なし ・ あり] | | | |
| | | 胸腹部大動脈瘤: [なし ・ あり] | | 腹部大動脈瘤: 上部: [なし ・ あり] | | 腹部大動脈瘤: 下部: [なし ・ あり] | | | |
| | | 閉塞性動脈硬化症: [なし ・ あり] | | Fontaine分類: [I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度] | | | | | |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | | 脾腫大: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 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] | | | | | | | |
| | | 精神症状: [なし ・ あり] | | | | | | | |
| 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] | | | 自閉症スペクトラム症: [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] | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 発疹性黄色腫: [なし ・ あり] | | | | | | | | |
| | 発症時期: () 歳 | | | | | | | | |
| 眼 | 腱黄色腫: [なし ・ あり] | | 発症時期: () 歳 | | アキレス腱の厚さ: 右: () cm 左: () cm | | | | |
| | 視力低下: [なし ・ あり] | | 角膜輪: [なし ・ あり] | | | | | | |
| その他 | 症状 (その他): () | | | | | | | | |

告示番号 **34** 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**

| | | | |
|---|---|---|--|
| 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 | | | |
| 血液検査 | 総コレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: 未治療時: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | | |
| | 総コレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: 薬物治療後: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | | |
| | 総コレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: LDLアフエーシス前: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | | |
| | 総コレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: LDLアフエーシス後: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | | |
| | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日:()年()月()日 LDL受容体遺伝子異常: [なし ・ あり] ARH遺伝子異常: [なし ・ あり] PCSK9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): () | | |
| | 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | | |
| | 血液検査 | 総コレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): 未治療時: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: 未治療時: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | |
| | | 総コレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): 薬物治療後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: 薬物治療後: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | |
| | | 総コレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): LDLアフエーシス前: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: LDLアフエーシス前: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | |
| | | 総コレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 HDLコレステロール: LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 中性脂肪 (TG): LDLアフエーシス後: ()mg/dL ・ 未実施 実施日:()年()月()日 LDLコレステロール受容体活性: LDLアフエーシス後: ()% ・ 未実施 実施日:()年()月()日 | |
| | | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日:()年()月()日 LDL受容体遺伝子異常: [なし ・ あり] ARH遺伝子異常: [なし ・ あり] PCSK9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: () |
| | | 家族歴 | 2親等以内に本疾患の診断: [なし ・ あり ・ 不明] 2親等以内に早発性冠動脈疾患 (男性55歳未満、女性65歳未満) の既往: [なし ・ あり ・ 不明] |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載 | | | |
| 薬物療法 | | スタチン: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] | |
| | | 陰イオン交換樹脂: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()g/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] | |

| | |
|-------------|---|
| 薬物療法 | プロブコール：[なし ・ あり] 薬剤名：() 用量：()mg/日 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] |
| | 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬 (エゼチミブ等)：[なし ・ あり] 薬剤名：() 用量：()mg/日 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] |
| | フィブラート：[なし ・ あり] ニコチン酸誘導体：[なし ・ あり] |
| | 抗凝固薬・抗血小板薬：[なし ・ あり] 薬剤名：() 用量：()mg/日 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] |
| | 薬物療法 (その他)：薬剤名：() 用量：()mg/日 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] |
| 栄養管理 | 栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：() |
| カテーテル治療 | カテーテル治療：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 術式：() |
| 血液浄化 | LDLアフェレシス：[未実施 ・ 実施] 頻度：() 週毎 施行年数：() 年間 開始年月日：(年 月) |
| 手術 | 手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：() |
| 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 |