

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)

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）
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0)
<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)
<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)
<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)
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）
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0)
<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)
<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)
<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)
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）
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)
<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)
<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)
<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)
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）
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0)
<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1)
<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2)
<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)

■ 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

- 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。
- 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。