

264 無 β リポタンパク血症

■ 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"/>	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"/>							
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

血中総コレステロール：50mg/dL 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
血中トリグリセリド値：15mg/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. 脂肪便または慢性下痢	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 神経症状（運動失調、痙性麻痺、末梢神経障害による知覚低下や腱反射消失など）	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 網膜色素変性症（夜盲、視野狭窄、視力低下など）	<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

血液・生化学的検査所見	
血中アポB濃度 5mg/dL 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
有棘赤血球の存在	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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"/> 家族性低βリポタンパク血症 <input type="checkbox"/> カイロミクロン停滞病 (アンダーソン病)	
<input type="checkbox"/> 甲状腺機能亢進症	

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"/> MTP	
変異部位の詳細	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 必須項目を満たす例で、A、Bの各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
<input type="checkbox"/> Probable : 必須項目を満たす例で、A、Bの3項目以上 (Bの1項目を含む) を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<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

■ 重症度分類に関する事項

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） <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。