

336 家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)

■ 行政記載欄

受給者番号	<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

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの全ておよびB-2 の計4項目のうち1項目以上を満たし、B-1 を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aの全ておよびB-2 の計4項目のうち2項目以上を満たし、B-1 を満たし、D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

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

1. 消化器症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 脂肪吸収障害による脂肪便 <input type="checkbox"/> 2. 慢性下痢 <input type="checkbox"/> 3. 嘔吐 <input type="checkbox"/> 4. 成長障害 <input type="checkbox"/> 5. その他 *5を選択の場合、以下に記入	
その他の症状	

2. 神経症状	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 運動失調 <input type="checkbox"/> 2. 痙性麻痺 <input type="checkbox"/> 3. 末梢神経障害による知覚低下 <input type="checkbox"/> 4. 腱反射消失 <input type="checkbox"/> 5. その他 *5 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			
3. 眼症状	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 2. 夜盲 <input type="checkbox"/> 3. 色覚異常 <input type="checkbox"/> 4. 視野狭窄 <input type="checkbox"/> 5. 視力低下 <input type="checkbox"/> 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 血中 LDL-コレステロール 15mg/dL 未満 (Friedewald 式による) または 血中アポリポタンパク B 15mg/dL 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
血中 LDL-コレステロール	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
血中アポリポタンパク B	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
2. 末梢血血液像で有棘赤血球の存在	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし	<input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> 1. APOB 遺伝子機能喪失型変異			

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. 無βリポタンパク血症 <input type="checkbox"/> 2. カイロミクロン停滞病 (アンダーソン病) <input type="checkbox"/> 3. 甲状腺機能亢進症			

■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載

先天性代謝異常症の重症度評価 I~VI 合計 点

総合評価（以下のI~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）

- 1. 重症（4点の項目が1つでもある場合）
- 2. 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）
- 3. 中等症（加点した総点数が3~6点の場合）
- 4. 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）

- a. 治療を要しない（0）
- 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）
- c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2）
- 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（以下の中からいずれか1つを選択する）

- a. 食事制限など特に必要がない（0）
- 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）

- a. 特に異常を認めない（0）
- 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）
- c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD~2.0SDの逸脱）（2）
- 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）

- a. 異常を認めない（0）
- 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）
- 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）
- 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）

a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)

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)

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)

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）

a. 自立した生活が可能 (0)

b. 何らかの介助が必要 (1)

c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)

d. 生命維持医療が必要 (4)

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内かつ14行以内

■ その他の事項

ア. 臨床所見

理学所見			
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	cm	体重
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		kg
計測時の年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳	

イ. 検査所見

※βカロチン、ビタミンA、ビタミンD、ビタミンE、ビタミンKの血中濃度は可能であれば補充前の値を記入すること

血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦	年	月 日
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	<input type="text"/> <input type="text"/>	<input type="text"/> <input type="text"/>
ヘモグロビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	g/dL	
AST (GOT)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	U/L	ALT (GPT)
	<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"/>
γ-GTP	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	U/L	



LDL コレステロール(直接法)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	総コレステロール	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
HDL コレステロール	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	トリグリセライド	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
アポリポタンパク B	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
PT-INR	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>		
血中βカロチン濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/dL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中ビタミンA濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/dL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中25-OH-ビタミンD濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中ビタミンE濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中αトコフェロール濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中ビタミンK1濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中ビタミンK2濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	<input type="checkbox"/> 補充前	<input type="checkbox"/> 補充後
血中ドコサヘキサエン酸 (DHA)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/mL		
血中エイコサペンタエン酸 (EPA)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/mL		
貧血	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	鉄剤補充	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
脂肪肝	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	肝硬変	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
出血傾向	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
画像所見			
検査年月日	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		
骨密度 (YAM(腰椎))	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %		
骨密度 (YAM(大腿骨近位部))	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %		
骨粗鬆症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
ビタミンD補充以外の骨粗鬆症の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし *1を選択の場合、以下に記入		
	内容		

内分泌検査			
検査年月日	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
血中遊離T4 (基礎値)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	ng/dL	血清TSH (基礎値)
甲状腺機能低下症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
その他所見			
不整脈	<input type="checkbox"/> 1. 頻脈 <input type="checkbox"/> 2. 徐脈 <input type="checkbox"/> 3. 心房細動 <input type="checkbox"/> 4. なし		
心筋症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
その他心疾患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし *1を選択の場合、以下に記入		
	内容		

ウ. 発症と経過

近親結婚の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	詳細		
低脂血症の家族の有無 (家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)以外の低脂血症の家族歴)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	詳細		

エ. 治療その他

ビタミンE 補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	薬剤名		
	投与量		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明	
ビタミンA 補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	薬剤名		
	投与量		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明	

ビタミンD 補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	薬剤名	
	投与量	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ビタミンK 補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	薬剤名	
	投与量	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
脂肪摂取制限	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	指示内容	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/日以下
		総カロリーの <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/日以下
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
中鎖脂肪酸投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の補充療法 1 (ビタミン B ₆ , ビタミン B ₁₂ , 葉酸, 鉄, 必須脂肪酸など)	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の補充療法 2 (ビタミン B ₆ , ビタミン B ₁₂ , 葉酸, 鉄, 必須脂肪酸など)	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

その他の補充療法3 (ビタミン B ₆ , ビタミン B ₁₂ 、葉酸、鉄、必須脂肪酸など)	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 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"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入										
医師の氏名												
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。