

告示番号		36		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		129 原発性高カイロミクロン血症						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] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]											
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [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]											
		発達障害 (その他) : ()											
	皮膚・粘膜	発疹性黄色腫 : [なし ・ あり]											
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 網膜脂血症 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]			
		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]											
	耳鼻咽喉	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													
血液検査	血清クレアチニン : ()mg/dL アミラーゼ : ()U/L 総コレステロール : ()mg/dL アポリipoprotein C-II : ()mg/dL ・ 未実施				血糖値 (空腹時) : ()mg/dL P型アミラーゼ : ()U/L HDLコレステロール : ()mg/dL アポリipoprotein C-III : ()mg/dL ・ 未実施				HbA1c : ()% リパーゼ : ()U/L 中性脂肪 (TG) : ()mg/dL				
	アポリipoprotein E : ()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein E フェノタイプ : ()												
	リipoprotein分画 : カイロミクロン増加 : [なし ・ あり]												
	アポリipoprotein A-V : ()ng/mL ・ 未実施 測定キット名 : ()												
	リipoproteinリパーゼ (LPL) : ヘパリン静注前 : ()ng/mL ヘパリン静注後 : ()ng/mL												
	肝性リパーゼ (HTGL) : ヘパリン静注後 : ()pmol/mL/min ・ 未実施												
尿検査	アミラーゼ : ()U/L												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) リipoproteinリパーゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり] アポリipoprotein C- II 遺伝子異常 : [なし ・ あり] GPIIb/IIIa遺伝子異常 : [なし ・ あり] LMF1遺伝子異常 : [なし ・ あり] アポリipoprotein A-V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) : ()												

