

|                      |                                  |                                                                                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
|----------------------|----------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|------------------------------|----------------------------|--|-------------------|----------------------|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 告示番号                 |                                  | 39                                                                                   |  | 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                   |                                  | 134 129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症                                                      |  |                                            |                              |                            |  | 受付種別              |                      | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                   |                                  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                        |  |                                            |                              | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)       |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |                                  | 身長<br>(測定日)                                                                          |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                              | 体重<br>(測定日)                |  | kg ( SD)<br>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 |                                  |                                                                                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
| 具体的な疾病名              |                                  | ( )                                                                                  |  |                                            |                              |                            |  | 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 ]                                                                  |  |                                            |                              | 心臓弁膜症 : [ なし ・ あり ]        |  |                   |                      | 冠動脈疾患 : [ なし ・ あり ]                                                      |  |         |  |
|                      |                                  | 気管狭窄 : [ なし ・ あり ]                                                                   |  |                                            |                              | 心筋障害 : [ 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 ]                                                                   |  |                                            |                              | 骨変形 : [ なし ・ あり ]          |  |                   |                      | 関節拘縮 : [ なし ・ あり ]                                                       |  |         |  |
|                      |                                  | 筋緊張低下 : [ なし ・ あり ]                                                                  |  |                                            |                              | 筋萎縮 : [ 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                | 腱黄色腫 : [ なし ・ あり ]               |                                                                                      |  |                                            | 皮膚黄色腫 : [ なし ・ あり ]          |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
| 眼                    | 緑内障 : [ なし ・ あり ]                |                                                                                      |  |                                            | 白内障 : [ 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 ]            |                            |  |                   | 視神経萎縮 : [ 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 |                                  |                                                                                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
| 胆汁アルコール分析            |                                  | 胆汁アルコール分析 : [ 未実施 ・ 実施 ]                                                             |  |                                            |                              |                            |  | 実施日 : ( 年 月 日 )   |                      | ( )                                                                      |  |         |  |
| 胆汁酸分析                |                                  | 胆汁酸分析 : [ 未実施 ・ 実施 ]                                                                 |  |                                            |                              |                            |  | 実施日 : ( 年 月 日 )   |                      | ( )                                                                      |  |         |  |
| 血液検査                 |                                  | 総コレステロール : ( ) mg/dL                                                                 |  |                                            |                              | HDL コレステロール : ( ) mg/dL    |  |                   |                      | 中性脂肪 (TG) : ( ) mg/dL                                                    |  |         |  |
|                      |                                  | LDL コレステロール : ( ) mg/dL                                                              |  |                                            |                              | アポリポ蛋白 B : ( ) mg/dL ・ 未実施 |  |                   |                      | アポリポ蛋白 C-III : ( ) mg/dL ・ 未実施                                           |  |         |  |
|                      |                                  | シトステロール : ( ) μg/mL ・ 未実施                                                            |  |                                            |                              | コレスタノール : ( ) μg/mL ・ 未実施  |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
|                      | アポリポ蛋白 E : ( ) mg/dL ・ 未実施       |                                                                                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
|                      | アポリポ蛋白 E フェノタイプ : ( )            |                                                                                      |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |
|                      | リポ蛋白分画 : カイロミクロン増加 : [ なし ・ あり ] |                                                                                      |  |                                            | VLDL 増加 : [ なし ・ あり ]        |                            |  |                   | LDL 増加 : [ なし ・ あり ] |                                                                          |  |         |  |
| 画像検査                 |                                  | MRI 検査 (頭部) : [ 未実施 ・ 実施 ]                                                           |  |                                            |                              |                            |  | 実施日 : ( 年 月 日 )   |                      | ( )                                                                      |  |         |  |
| 遺伝学的検査               |                                  | 遺伝子検査 : [ 未実施 ・ 実施 ]                                                                 |  |                                            |                              |                            |  | 実施日 : ( 年 月 日 )   |                      | ABCG5／8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) : ( )                                                                     |  |                                            |                              |                            |  |                   |                      |                                                                          |  |         |  |

