

## 079 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

## ■ 患者情報

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	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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Cの遺伝子変異を認める、あるいはB-3よりFHホモ接合体であると診断されるもの
<input type="checkbox"/> Probable : 空腹時定常状態の総コレステロール値が450mg/dL (LDLコレステロール値が370mg/dL)以上、あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、薬物治療に抵抗するもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 主要所見

皮膚黄色腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	時期 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳頃より

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

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			
	<input type="checkbox"/> 1. 未治療 <input type="checkbox"/> 2. 薬物治療開始後			
1. 総コレステロール	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	2. LDLコレステロール	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
3. LDL受容体活性	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %			

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. LDL受容体 (LDLR) <input type="checkbox"/> 2. ARH (LDLRAP1) <input type="checkbox"/> 3. PCSK9 <input type="checkbox"/> 4. その他 *4を選択した場合の遺伝子名を以下に記入	

D. 鑑別診断 (新規)

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病を選択する。	<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. シトステロール血症 <input type="checkbox"/> 2. 脳腱黄色腫 <input type="checkbox"/> 3. 甲状腺機能低下症に伴う高LDLコレステロール血症 <input type="checkbox"/> 4. ネフローゼ症候群に伴う高LDLコレステロール血症	

■ 重症度分類に関する事項

診断基準を満たすものをすべて対象とする
---------------------

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項

ア. 主要所見

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	
脈拍	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	回/分			体温	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	度	
収縮期血圧	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg			拡張期血圧	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg	
腱黄色腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	時期	<input type="text"/>										歳頃より
	アキレス腱厚さ	右	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mm	左	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
心臓弁膜症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	弁膜症の種類											
	手術の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
冠動脈疾患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	罹患枝数											
	PCI	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし				CABG	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし					
大動脈瘤	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	大動脈瘤の部位											
	手術の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
閉塞性動脈硬化症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	Fontaine 分類	<input type="checkbox"/> 1. I 度 <input type="checkbox"/> 2. II 度 <input type="checkbox"/> 3. III 度 <input type="checkbox"/> 4. IV 度										
頸動脈硬化症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	平均 IMT	右	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mm	左	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

臨床所見					
角膜輪の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	頸部雑音	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
心雑音	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし			

イ. 検査所見

検査年月日	未治療時	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日
	薬物治療時	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日
	LDL アフェレーシス治療前	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日
	LDL アフェレーシス治療後	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日
総コレステロール	未治療時	<input type="text"/>	mg/dL	薬物治療時	<input type="text"/>	mg/dL		
	LDL アフェレーシス治療前	<input type="text"/>	mg/dL	LDL アフェレーシス治療後	<input type="text"/>	mg/dL		
LDL コレステロール	未治療時	<input type="text"/>	mg/dL	薬物治療時	<input type="text"/>	mg/dL		
	LDL アフェレーシス治療前	<input type="text"/>	mg/dL	LDL アフェレーシス治療後	<input type="text"/>	mg/dL		
HDL コレステロール	未治療時	<input type="text"/>	mg/dL	薬物治療時	<input type="text"/>	mg/dL		
	LDL アフェレーシス治療前	<input type="text"/>	mg/dL	LDL アフェレーシス治療後	<input type="text"/>	mg/dL		
トリグリセリド	未治療時	<input type="text"/>	mg/dL	薬物治療時	<input type="text"/>	mg/dL		
	LDL アフェレーシス治療前	<input type="text"/>	mg/dL	LDL アフェレーシス治療後	<input type="text"/>	mg/dL		
LDL 受容体活性	未治療時	<input type="text"/>	%	薬物治療時	<input type="text"/>	%		
	LDL アフェレーシス治療前	<input type="text"/>	%	LDL アフェレーシス治療後	<input type="text"/>	%		

ウ. 治療その他

LDL アフェレーシス	<input type="checkbox"/> 1. あり				<input type="checkbox"/> 2. なし			
	回数	<input type="text"/>	日に1回	施行年数	<input type="text"/>	年		
	開始年月日	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日

服用薬剤	
スタチン	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	薬剤名
	用量
	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
レジン	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	薬剤名
	用量
	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
プロブコール	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	薬剤名
	用量
	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
エゼチミブ	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	薬剤名
	用量
	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

抗凝固剤・抗血小板剤	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	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
その他の薬剤	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	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



■ 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"/>	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												
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
診断年月日	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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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