

## 259 レシチンコレステロールアシルトランス

## フェラーゼ欠損症

## ■ 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"/> <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 : 必須項目の2項目を満たした例において、Bの1.～2.・Cの(1)～(4)の計6項目のうち1項目以上を満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 必須項目の2項目を満たした例において、Bの1.～2.・Cの(1)～(4)の計6項目のうち1項目以上を満たし、E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

A. 必須項目 \*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 HDL コレステロール値 25mg/dL 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	血中 HDL コレステロール値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
2. コレステロールエステル比の低下 (60%以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	コレステロールエステル比 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

B. 症状

1. 蛋白尿または腎機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 角膜混濁	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 検査所見

血液・生化学的検査所見	
(1) 貧血 (ヘモグロビン値<11g/dL)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ヘモグロビン値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL
(2) 赤血球形態の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 標的赤血球 <input type="checkbox"/> 大小不同症 <input type="checkbox"/> 奇形赤血球症 <input type="checkbox"/> 口状赤血球
(3) 異常リポ蛋白の出現 (Lp-X、大型 TG rich LDL)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> Lp-X <input type="checkbox"/> 大型 TG rich LDL
(4) 眼科検査所見：コントラスト感度の正常範囲からの逸脱	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

#### D. 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"/> LCAT	
変異部位の詳細	

#### E. 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"/> タンジール病 <input type="checkbox"/> アポリポタンパク A-I 欠損症	
<input type="checkbox"/> 続発性 LCAT 欠損症	
( <input type="checkbox"/> a. 肝硬変 <input type="checkbox"/> b. 劇症肝炎	
<input type="checkbox"/> c. 胆道閉塞、低栄養、悪液質など蛋白合成低下を呈する病態	
<input type="checkbox"/> d. 基礎疾患を有する自己免疫性 LCAT 欠損症)	
<input type="checkbox"/> 二次性低 HDL コレステロール血症 (外科手術後、肝障害 (特に肝硬変や重症肝炎、回復期を含む)、 全身性炎症疾患の急性期、がん等の消耗性疾患など、過去 6 か月以内のプロブコールの内服歴、 プロブコールとフィブラートの併用 (プロブコール服用中止後の処方も含む))	

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満		<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
矯正視力 (右)	<input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>	矯正視力 (左)	<input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>	

CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値 : $\geq 90$ ) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下 : 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下 : 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下 : 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)			
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)			

■ 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

検査所見 (新規)

LCAT 活性測定	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	検査法	<input type="checkbox"/> 内因性基質 <input type="checkbox"/> 外因性基質	
	LCAT 活性	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> RFU	
腎生検	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	病理所見		

治療その他

食事療法 (低脂肪食)、 薬物療法 (フィブレート、ARB など)	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 低脂肪食による食事療法 <input type="checkbox"/> アンジオテンシン II 受容体拮抗薬投与	<input type="checkbox"/> フィブレート薬投与

■ 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												
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