

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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 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	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ 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
- ☐ 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
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

皮膚黄色腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	時期	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 年 月 日		
	☐ 1. 未治療 ☐ 2. 薬物治療開始後		
1. 総コレステロール	mg/dL	2. LDL コレステロール	mg/dL
3. LDL 受容体活性	. %		

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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. LDL 受容体 (LDLR) ☐ 2. ARH (LDLRAP1) ☐ 3. PCSK9 ☐ 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. シトステロール血症 ☐ 2. 脳腱黄色腫 ☐ 3. 甲状腺機能低下症に伴う高 LDL コレステロール血症 ☐ 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	cm				体重	kg			
脈拍	回/分				体温	. 度			
収縮期血圧	mmHg				拡張期血圧	mmHg			
腱黄色腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	時期	歳頃より							
	アキレス腱厚さ	右	mm	左	mm				
心臓弁膜症	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	弁膜症の種類								
	手術の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし							
冠動脈疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	罹患枝数								
	PCI	☐ 1. あり ☐ 2. なし			CABG	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
大動脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	大動脈瘤の部位								
	手術の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし							
閉塞性動脈硬化症	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	Fontaine 分類	☐ 1. I 度 ☐ 2. II 度 ☐ 3. III 度 ☐ 4. IV 度							
頸動脈硬化症	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	平均 IMT	右	mm	左	mm				

臨床所見			
角膜輪の存在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	頸部雑音
	☐ 1. あり	☐ 2. なし	
心雑音	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

イ. 検査所見

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

ウ. 治療その他

LDL アフェレーシス	☐ 1. あり ☐ 2. なし						
	回数		日に1回	施行年数		年	
	開始年月日	西暦		年		月	

服用薬剤		
スタチン	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
レジン	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
プロブコール	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
エゼチミブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

抗凝固剤・抗血小板剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の薬剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	用量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 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	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
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					年			月		