

237 副腎皮質刺激ホルモン不応症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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( )		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 副腎不全症状 ☐哺乳力低下 ☐体重増加不良 ☐嘔吐 ☐脱水 ☐意識障害 ☐ショック ☐その他( )	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 全身の色素沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. トリプルA症候群の場合 ACTH不応に加え、無涙症、アカラシア、精神運動発達の遅れを程度の差はあるが伴う	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. コルチゾール、副腎アンドロゲンの産生低下	
(1) 血中コルチゾールの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 血中副腎性アンドロゲンの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 尿中遊離コルチゾールの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) ACTH負荷試験における血中コルチゾールの反応性の低下または消失	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血中ACTHの高値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 血漿アルドステロンは正常、血漿レニン活性または濃度正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> MC2R <input type="checkbox"/> MRAP <input type="checkbox"/> NNT <input type="checkbox"/> TXNRD2 <input type="checkbox"/> ALADIN	
備考 ( )	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

**D. 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。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 副腎低形成症 <input type="checkbox"/> 21-水酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> 先天性リポイド過形成症	

**<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)**

<input type="checkbox"/> 確実例：A. 症状のいずれか1つ、B. 検査所見のすべて、およびC. 遺伝学的検査のいずれかの1つの遺伝子異常を満たすもの
<input type="checkbox"/> ほぼ確実例：A. 症状のいずれか1つ、およびB. 検査所見のすべてを満たすもの

**■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)**

合併症	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> メタボリックシンドローム <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 脂質異常症 <input type="checkbox"/> 骨量低下 <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症	

**■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)**

副腎ステロイド補充療法	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
ありの場合   ステロイドの種類 ( )   投与量 ( )   投与歴 (約 年)	
BMI ( )	

**■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)**

1. 血中コルチゾールの低下を認める 血中コルチゾール基礎値 4μg/dL 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 負荷試験への反応性低下 迅速ACTH負荷(250μg)に対する血中コルチゾールの反応 15μg/dL 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 何らかの副腎不全症状がある <input type="checkbox"/> 特徴的な色素沈着 <input type="checkbox"/> 半年間で5%以上の体重減少 <input type="checkbox"/> 低血圧 <input type="checkbox"/> 脱毛 <input type="checkbox"/> 低血糖症状 <input type="checkbox"/> 消化器症状(悪心、嘔吐など) <input type="checkbox"/> 精神症状(無気力、嗜眠、不安など) <input type="checkbox"/> 関節痛 <input type="checkbox"/> 過去1年間に急性副腎皮質不全症状に伴う入院歴がある <input type="checkbox"/> その他( )	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. ステロイドを定期的に補充している者	1. 該当 2. 非該当 3. 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. 気管切開口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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	印   記載年月日：平成 年 月 日   ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・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。