

081-2 先天性副腎皮質酵素欠損症

(3β-水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β-HSD) 欠損症)

■ 行政記載欄

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"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
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"/> <input type="text"/>							
住所								
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	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

診断（新規）

<input type="checkbox"/> 1. 先天性リポイド過形成症	<input type="checkbox"/> 2. 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症
<input type="checkbox"/> 3. 21-水酸化酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 4. 11β-水酸化酵素欠損症
<input type="checkbox"/> 5. 17α-水酸化酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 6. P450 オキシドレダクターゼ（POR）欠損症

A. 臨床所見

理学所見	身長	<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"/> 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
	拡張期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	収縮期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg

主症状	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	
	1. 哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど												<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
	2. 皮膚色素沈着	全身のびまん性色素沈着											<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
		口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着											<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
	3-1. 46, XY 症例では尿道下裂、停留精巣などの不完全な男性化											<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
3-2. 46, XX 症例では正常女性型から軽度の陰核肥大、陰唇癒合（軽度の男性化）											<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		
合併症	<input type="checkbox"/> 1. あり *1の場合、以下より選択											<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 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							

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 血漿 ACTH 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												
	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
	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	pg/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	pg/mL
2. PRA 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												
	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
	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL/hr	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL/hr
3. プレグネノロン/プロゲステロン、17-OH プレグネノロン/ 17-OH プロゲステロン、DHEA/Δ4-アンドロステンジオン比の上昇											<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
プレグネノロン	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL
プロゲステロン	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL
17-OH プレグネノロン	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL
17-OH プロゲステロン	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL
DHEA	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL
Δ4-アンドロ ステンジオン	基礎値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL

4-1. 低ナトリウム血症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施												
	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
	ナトリウム	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mEq/L	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mEq/L	
4-2. 高カリウム血症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施												
	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
	カリウム	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mEq/L	基準値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mEq/L	

C. 遺伝学的検査

染色体検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
	<input type="checkbox"/> タイプ II 3βHSD 遺伝子 (HSD3B2) 変異

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 <input checked="" type="checkbox"/> 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"/> 1. 21-水酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> 2. 11β-水酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> 3. 17α-水酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> 4. POR 欠損症	

<診断のカテゴリー>

Definite : Dを全て除外可で、A1~3を全て満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
--------------------------------	--

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 治療その他

副腎ステロイド補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明
ステロイドの種類	

投与量	
投与歴	約 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年
BMI	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/>

■ 重症度分類に関する事項

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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 「何らかの副腎不全症状がある」	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<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	
4. 「ステロイドを定期的に補充している者」	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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	<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	印 ※自筆または押印のこと											
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

- ・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。
- ・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。