

081-4 先天性副腎皮質酵素欠損症
(11 β -水酸化酵素欠損症)

■ 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. 主要所見

理学所見	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<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	診断日	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. 高血圧		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
	2-1. 女性：生下時陰核肥大、陰唇陰囊融合など外性器男性化		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
	2-2. 女性：出生後も男性型体型、乳房発育不良、多毛などの男性化症状の進行		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
副症状	3. 男児：性器肥大、陰毛出現などの性早熟		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
	1. 低身長		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
	2. その他	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
その他の内容													
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

内分泌検査													
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. 血漿 ACTH 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												
	基礎値	<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 低値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												
	基礎値	<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	
3-1. 血清 DOC 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												
	基礎値	<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	
	迅速 ACTH 負荷後	頂値		<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	ng/mL					
		高値		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし									

3-2. 血清 11-デオキシ コルチゾール 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし				
	基礎値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL			
	迅速 ACTH 負荷後	<table border="1"> <tr> <td>頂値</td> <td><input type="text"/><input type="text"/><input type="text"/><input type="text"/><input type="text"/><input type="text"/> ng/mL</td> </tr> <tr> <td>高値</td> <td><input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし</td> </tr> </table>	頂値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	高値
頂値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL				
高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし				
4-1. 血清テスト ステロン高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし				
	基礎値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL			
4-2. 血清 DHEA-S 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし				
	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> µg/dL 基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> µg/dL			
5. 尿ステロイドプロフィールにおける DOC・11-デオキシコルチゾール代謝物の高値		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施			

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"/> P45011 β 遺伝子 (CYP11B1)

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"/> 1. 21-水酸化酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 2. 17α-水酸化酵素欠損症

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Dの疾病をすべて除外可で、Aの主症状1、2をみたく (副症状1および各種検査値を参考にする)
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Dの疾病をすべて除外可で、Aの主症状1、3をみたく (副症状1および各種検査値を参考にする)
<input type="checkbox"/> まれな症例 : Dの疾病をすべて除外可で、Aの主症状1を認めない場合は、主症状2または3、 副症状1および各種検査値を参考にし、慎重に診断
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

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"/>
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"/>
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。
- ・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。