

# 臨床調査個人票 081. 先天性副腎皮質酵素欠損症（新規）

## ■基本情報

<b>氏名</b>			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
<b>住所</b>			
郵便番号	住所		
<b>生年月日等</b>			
生年月日	西暦	年	月 日
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)
<b>家族歴</b>			
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 続柄		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
<b>発病時の状況</b>			
発症年月	西暦	年	月
<b>社会保障</b>			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度 1 2 3 4 5
<b>生活状況</b>			
移動の程度	1.歩き回るのが問題はない 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		
<b>連絡事項</b>			

## ■診断

<b>診断</b>	
診断名	1.リポイド副腎過形成症 2.21-水酸化酵素欠損症(塩喪失型,単純男性化型,遅発型,無症候型) 3.3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 4.11β-水酸化酵素欠損症 5.17α-水酸化酵素/17,20-リアーゼ欠損症 6.18-ヒドロキシラーゼ欠損症 7.P450 オキシドレダクターゼ欠損症

## ■臨床所見

<b>理学所見</b>			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
<b>主症状</b>			
診断日	西暦 年 月 日		
自覚症状(該当するものをチェック)	1.色素沈着 2.易疲労感 3.脱力感 4.食欲不振 5.体重減少 6.消化器症状(7.悪心, 8.嘔吐, 9.便秘, 10.下痢, 11.腹痛など) 12.血圧低下 13.精神異常(14.無気力, 15.嗜眠, 16.不安, 17.性格変化) 18.発熱 19.低血糖症状 20.関節痛 21.無月経(あるいは22.生理不順) 23.性欲低下 24.ED 25. その他 その他の内容		
色素沈着	1.あり 2.なし	甲状腺腫	1.あり 2.なし
二次性徴障害	1.あり 2.なし ありの場合 1.外陰部の女性化(男性) 2.中間性の外陰部 3.乳房発育不全(女性) 4.脇毛・恥毛の消失 5.その他 その他		
男性化兆候	1.あり 2.なし ありの場合 1.外陰部の男性化(女性) 2.多毛症 3.声の低音化 4.ざ瘡 5.骨格筋の発達 6.その他 その他		
甲状腺機能		ステロイド補充	1.あり 2.なし
性腺機能		その他	
<b>合併症</b>			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
合併症の内容			

■検査所見

検査所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ $\mu$ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / $\mu$ L
リンパ球数	/ $\mu$ L	好中球	/ $\mu$ L
好酸球数	/ $\mu$ L	Na	mEq/L 基準値
K	mEq/L 基準値	空腹時血糖	mg/dL 基準値
AST	IU/L 基準値	ALT	IU/L 基準値
$\gamma$ -GTP	IU/L 基準値	BUN	mg/dL 基準値
Creat	mg/dL 基準値	HbA1c(NGSP)	%

内分泌検査

ACTH	基礎値	pg/mL 基準値	
LH	基礎値	mIU/mL 基準値	
FSH	基礎値	mIU/mL 基準値	
Cortisol	基礎値	$\mu$ g/dL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Pregnenolone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Progesterone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
17-OH pregnenolone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
17-OH progesterone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
DHEA	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
$\Delta$ 4-androstenedione	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
11-deoxycorVsol	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
DOC	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Corticosterone (B)	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
18-OHB	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Aldosterone	基礎値	pg/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Testosterone	基礎値	ng/mL 基準値	
Estradiol	基礎値	pg/mL 基準値	
PRA	基礎値	ng/mL/hr 基準値	

■鑑別診断

鑑別診断	除外できる疾患にチェック 1.先天性副腎低形成症 2. ACTH 不応症
------	--------------------------------------

■重症度

重症度	該当するものを選択 1.血中コルチゾールの低下を認める 2. 負荷試験への反応性低下 3. 何らかの副腎不全症状がある 4. ステロイドを定期的に補充している
-----	---------------------------------------------------------------------------------

■治療その他

今後の治療	治療方針 1.あり 2.なし ありの場合 治療法 投与量
-------	------------------------------

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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	食事1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- ・ 診断基準、重症度分類については、「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。