

内分泌機能検査成績 (年 月 日現在)

成長ホルモン系 *,小児のみ	負荷試験	血中GH					
		インスリン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		アルギニン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		グルカゴン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		GHRP-2 (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		L-ドーパ* (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		クロニジン* (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
	血中 IGF-I (ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)		
LH/FSH系	血中 LH	基礎値 (mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
	血中 FSH	基礎値 (mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
	血中テストステロン (ng/dl)	基準値 (~	ng/dl)		
血中エストラジオール (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)			
その他 ()	基準値 (~)			
TSH系	血中 TSH	基礎値 (μU/ml)	基準値 (~	μU/ml)	
		TRH試験 (頂値	μU/ml)	基準値 (~	μU/ml)	
	血中 T3 (ng/ml)	遊離 T4 (ng/dl)	基準値 (~	ng/dl)
		遊離 T3 (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
	放射性ヨード摂取率 24 時間値 (%)	基準値 (~	%)		
ACTH系	血中コルチゾール	基礎値 (μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
		ACTH試験 (頂値	μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
		インスリン負荷 (頂値	μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
	血中 ACTH	基礎値 (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
		CRH試験 (頂値	pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
	インスリン負荷 (頂値	pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)		
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)	
		TRH試験 (頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)	
後葉機能	尿浸透圧						
	水制限試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行			
	パゾプレシン試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行			
	5%高張食塩水負荷 血清 Na	mEq/L	血漿パゾプレシン	pg/ml (同時採血)			
	血漿パゾプレシン基準値 (~	pg/ml)				
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果			
今後の治療							
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)						
医療上の問題点							
【Wish 入力不要】							
医療機関名							
医療機関所在地							
	電話番号 ()						
医師の氏名	記載年月日：平成 年 月 日						
	印						
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)							
症状が悪化したことを医師が確認した年月日	平成	年	月	日			
特定疾患登録者証交付年月日	平成	年	月	日			

下垂体機能低下症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日生 (満 歳)
住 所	〒		出 生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高	
身体障害者手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度) 2.要支援 3.なし			
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他()) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他()						
家 族 歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明						
	血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄)						

治療と経過(具体的に記入) 【Wish入力不要】

病 因	現 症 (年 月現在)
1. 家族性 2. 先天性(家族性を除く) 3. 特発性 4. 妊娠又は分娩に続発 5. 頭蓋咽頭腫 6. 鞍上部胚細胞性腫瘍 7. 視床下部・下垂体近傍髄膜腫 8. 下垂体腺腫 9. その他(診断名) 10. ラトケ嚢胞 11. リンパ球性下垂体炎 12. 視床下部下垂体術後又は放射線照射後 13. 外傷 14. その他(診断名) 15. 不 明	身長 cm 体重 kg 骨年齢 歳 トルコ鞍の拡大 1.あり 2.なし 3.不明 下垂体部異常石灰沈着 1.あり 2.なし 3.不明 頭部CTでの異常 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合具体的に記載 () 頭部MRIでの異常 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合具体的に記載 () 抗下垂体抗体 1.陽性 2.陰性 3.不明

機能障害ホルモン(該当するすべてに○)	1. LH/FSH 2. ACTH 3. TSH 4. GH 5. プロラクチン 6. パソプレシン	主要臨床症状(年 月現在)	性欲低下 1.あり 2.なし 3.不明 陰毛、腋毛の脱落 1.あり 2.なし 3.不明 二次性徴発現の遅延 1.あり 2.なし 3.不明 不妊 1.あり 2.なし 耐寒性低下 1.あり 2.なし 皮膚乾燥 1.あり 2.なし 徐脈 1.あり 2.なし 脱毛 1.あり 2.なし 体毛の柔軟化 1.あり 2.なし 精神機能低下(不活発) 1.あり 2.なし 全身倦怠感 1.あり 2.なし 気力、集中力低下 1.あり 2.なし 低血圧症状 1.あり 2.なし 低血糖症状 1.あり 2.なし 成長発育の遅延 1.あり 2.なし " 促進 1.あり 2.なし 乳汁分泌過多 1.あり 2.なし " 低下 1.あり 2.なし 肥満 1.あり 2.なし るいそう 1.あり 2.なし 食欲不振 1.あり 2.なし 多飲 1.あり 2.なし 多食 1.あり 2.なし 視力視野障害 1.あり 2.なし 頭痛 1.あり 2.なし その他()
既往症			
本人出生時骨盤位出生	1.あり 2.なし 3.不明		
出生時状況	1.正常 2.仮死		
出生(分娩)の様式	1.鉗子分娩・吸引分娩 2.経膈分娩(1.以外)、 3.帝王切開		
出生日	1.予定日どおり 2.予定日より()日前 3.予定日より()日遅れ 4.不明		
出産時体重	kg		
一人立ち	歳 ヶ月		
発語	歳 ヶ月		
幼少児時期の疾患	1.あり() 2.なし 3.不明		
初経	歳		
閉経	歳		
月経状態	1.整 2.不整 3.無 4.不明		
妊娠	回		
出産	回		
本人の妊娠中の異常	1.あり 2.なし 3.不明		
本人の分娩時の出血	1.正常 2.大量 3.不明		
合併症	1. 奇形 2. 知能障害 3. 成長障害 4. 運動障害 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 狭心症 8. 心筋梗塞 9. 高血圧 10. 高脂血症 11. 肝障害 12. 腎障害 13. 糖尿病 14. 悪性腫瘍() 15. その他(具体的に)()		

内分泌機能検査成績 (年 月 日現在)

成長ホルモン系 *,小児のみ	負荷試験	血中GH					
		インスリン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		アルギニン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		グルカゴン (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		GHRP-2 (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		L-ドーパ* (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		クロニジン* (前値	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)
		血中 IGF-I (ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)	
LH/FSH系	血中 LH	基礎値 (mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
	血中 FSH	基礎値 (mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (~	mU/ml)	
	血中テストステロン (ng/dl)	基準値 (~	ng/dl)		
血中エストラジオール (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)			
その他 ()	基準値 (~)			
TSH系	血中 TSH	基礎値 (μU/ml)	基準値 (~	μU/ml)	
		TRH 試験 (頂値	μU/ml)	基準値 (~	μU/ml)	
	血中 T3 (ng/ml)	遊離 T4 (ng/dl)	基準値 (~	ng/dl)
		遊離 T3 (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
		放射性ヨード摂取率 24 時間値 (%)	基準値 (~	%)	
ACTH系	血中コルチゾール	基礎値 (μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
		ACTH試験 (頂値	μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
		インスリン負荷 (頂値	μg/dl)	基準値 (~	μg/dl)	
	血中 ACTH	基礎値 (pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
		CRH 試験 (頂値	pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
		インスリン負荷 (頂値	pg/ml)	基準値 (~	pg/ml)	
		尿中					
		フリーコルチゾール	基礎値 (μg/日)	基準値 (~	μg/日)
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)	
		TRH 試験 (頂値	ng/ml)	基準値 (~	ng/ml)	
後葉機能	尿浸透圧 水制限試験 (前 mOsm/kg)、(後 mOsm/kg) 1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行 バソプレシン試験 (前 mOsm/kg)、(後 mOsm/kg) 1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行 5%高張食塩水負荷 血清 Na mEq/L 血漿バソプレシン pg/ml (同時採血) 血漿バソプレシン基準値 (~ pg/ml)						
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果			
今後の治療							
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)						
医療上の問題点							
【Wish 入力不要】							
医療機関名							
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					

家族性高コレステロール血症 ホモ接合体

1. 主要項目

(1) 理学所見

皮膚黄色腫、腱黄色腫、角膜輪の存在、頸部雑音および心雑音に注意する。FH ホモ型は、幼少期よりの皮膚黄色腫が特徴的である。

(2) 血液・生化学的検査所見

小児期より高 LDL コレステロール血症を示すことが多いが、高 LDL コレステロール血症に高中性脂肪血症が加わる例もある。リンパ球や線維芽細胞の LDL 受容体活性はホモ接合体で健常人の 20%以下に著明低下を示し、診断の参考となる。LDL 受容体、ARH、PCSK9 などの LDL 代謝経路に関わる遺伝子の解析により、確定診断を下すことができる。

2. 参考事項

FH は、冠動脈および大動脈弁に若年性動脈硬化をきたすことが問題となる。冠動脈硬化は、心筋梗塞や狭心症を引き起こすことから、注意が必要である。大動脈弁狭窄、大動脈弁上狭窄を合併することが多く、特にホモ接合体では弁置換術を必要とすることもあり、注意が必要である。

3. 鑑別診断

シトステロール血症、脳腱黄色腫など皮膚黄色腫を示す疾患との鑑別診断、甲状腺機能低下症やネフローゼ症候群などの高 LDL コレステロール血症を示す疾患との鑑別診断が問題となる。

4. 診断基準

確実例：

LDL 代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、あるいは LDL 受容体活性測定によって FH ホモ接合体であると診断されるもの。

ほぼ確実例：

空腹時定常状態の総コレステロール値が 450 mg/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、薬剤治療に抵抗するもの。

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (1. 新規)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)
氏名							
住所	〒 電話 ()			出生都道府県		発病時 在住都道府県	
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別 政・組・船 共・国・高	
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 () 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月 1. 昭和 2. 平成 年 月
高脂血症 及び 冠動脈疾患 家族歴	2. なし 3. 不明 家系図		ありの場合続柄 ()	受診状況 (最近6ヶ月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (/月) 4. 入院・通院ともになし		
臨床症状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり (歳頃より) (2) なし				
		② 腱	(1) あり (歳頃より) アキレス腱厚さ (右 mm、左 mm) (2) なし				
	2. 弁疾患	(1) あり 弁の種類 () 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし					
	3. 冠動脈疾患	(1) あり 罹患枝数 () *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし					
	4. 大動脈瘤	(1) あり 大動脈瘤の部位 () 手術 (1) あり (2) なし (2) なし					
	5. 閉塞性動脈硬化症	(1) あり Fontaine分類 () (2) なし					
	6. 頸動脈硬化症	(1) あり 平均 IMT (右 左) (2) なし					
検査データ							
項目	未治療時		薬物治療時		LDLアフェレーシス治療時		
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	前	後	
総コレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)				
LDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)				
HDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)				
トリグリセリド	(mg/dl)		(mg/dl)				
LDL受容体活性	(%)						
遺伝子検査 (実施している場合は記載してください) 1. あり () 2. なし							
鑑別診断 (以下の疾患を鑑別できること)							
(1) シトステロール血症			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない		
(2) 脳腱黄色腫			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない		
(3) 甲状腺機能低下症			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない		
(4) 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない		

医療上の問題点			
治療内容			
LDLアフェレーシス	(1) あり (2) なし	() 日に1回	開始年月日 (年 月 日) (または施行年数 年)
服用薬剤			
① スタチン	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
② レジン	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
③ プロブコール	(1) あり (2) なし	(用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
④ エゼチミブ	(1) あり (2) なし	(用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑥ その他	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
医療機関名			
医療機関所在地		電話番号	()
医師の氏名	Ⓢ	記載年月日：平成	年 月 日

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (2. 更新)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)
氏 名							
住 所	〒 電話 ()			出生都道府県		発病時住都道府県	
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別	政・組・船 共・国・高
身体障害者手帳	1. あり(等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護(要介護度) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他(日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月 1. 昭和 2. 平成 年 月
受診状況(最近1年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院(/月) 4. 入院・通院ともになし						
治療と経過(前回申請からの変化を具体的に記述)							
臨床症状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり(歳頃より) (2) なし				
		② 腱	(1) あり(歳頃より) アキレス腱厚さ(右 mm、左 mm) (2) なし				
	2. 弁疾患	(1) あり 弁の種類() 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし					
	3. 冠動脈疾患	(1) あり 罹患枝数() *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし					
	4. 大動脈瘤	(1) あり 大動脈瘤の部位() 手術 (1) あり (2) なし (2) なし					
	5. 閉塞性動脈硬化症	(1) あり Fontaine分類() (2) なし					
	6. 頸動脈硬化症	(1) あり 平均 IMT(右 左) (2) なし					
検査データ							
項目	未治療時 年 月 日	薬物治療時 年 月 日	LDLアフェレーシス治療時				
			年 月 日 前	年 月 日 後			
総コレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)					
LDLコレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)					
HDLコレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)					
トリグリセリド	(mg/d l)	(mg/d l)					
LDL受容体活性	(%)						
医療上の問題点							
治療内容							
LDLアフェレーシス	(1) あり ()日に1回 開始年月日(年 月 日) (2) なし (または施行年数 年)						

服用薬剤			
① スタチン	(1) あり (2) なし	(薬剤名、用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
② レジン	(1) あり (2) なし	(薬剤名、用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
③ プロブコール	(1) あり (2) なし	(用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
④ エゼチミブ	(1) あり (2) なし	(用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (2) なし	(薬剤名、用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑥ その他	(1) あり (2) なし	(薬剤名、用量)	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
医療機関名			
医療機関所在地		電話番号	()
医師の氏名		記載年月日：平成	年 月 日

脊髄性筋萎縮症 (SMA) の診断基準

脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) と脊髄性筋萎縮症 (SMA) の名称について

従来、広義の脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) として、小児期発症の脊髄性筋萎縮症 (SMA) と成人発症の脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) を総称して SPMA としており、難治性疾患克服研究事業においては、SPMA と SBMA の疾患名が使用されていた。しかしながら、海外の成書や論文では、「広義の SPMA」という表現は使用されておらず、「広義の SMA」として表わされている。さらに、ICD-10 では、「G-12: 脊髄性筋萎縮症及び関連症候群」の中に、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、脊髄性筋萎縮症が含まれている。そこで国際的な表現に統一を図るために「脊髄性筋萎縮症 (SMA) の診断基準」とした。

1. 主要項目

(1) 臨床所見

- ① 下記のような下位運動ニューロン症候を認める。

筋力低下

筋萎縮

舌、手指の線維束性収縮fasciculation

腱反射は減弱から消失

- ② 下記のような上位運動ニューロン症候は認めない。

痙縮

腱反射亢進

病的反射陽性

- ③ 経過は進行性である。

(2) 臨床検査所見

筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。

(3) 遺伝子診断

survival motor neuron (SMN) 遺伝子変異を認める。

2. 鑑別診断

- (1) 筋萎縮性側索硬化症

- (2) 球脊髄性筋萎縮症

- (3) 脳腫瘍・脊髄疾患

- (4) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など

- (5) 末梢神経疾患

- (6) 多発性神経炎 (遺伝性、非遺伝性)、多発限局性運動性末梢神経炎multifocal motor