

## 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
診断年月日	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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。