

081-6 先天性副腎皮質酵素欠損症

(P450 オキシドレダクターゼ (POR) 欠損症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの症状1~5のうち3つ以上を満たし、Cの2で遺伝子異常を認め、Dを除外できる

Probable : Aの症状1~5のうち3つ以上を満たし、B1~4およびCの1のうち3つ以上を満たし、
を満たし、Dを除外できる

いずれにも該当しない

A. 主要所見

主症状	1. 外性器異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	ありの場合	<input type="checkbox"/> 女児外性器異常：陰核肥大、陰唇の癒合などの外陰部の男性化 <input type="checkbox"/> 男児外性器異常：小陰茎、尿道下裂、停留精巣などの不完全な男性化
	2. 骨症状：頭蓋骨癒合症、顔面低形成、大腿骨の彎曲、関節拘縮、くも状指	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
副症状	3. 二次性徴の欠如、原発性無月経	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	4. 母体の妊娠中期からの男性化と児出生後の改善	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	5. 副腎不全	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

内分泌検査			
1. 血清 17-OH プロゲステロン 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"/> ng/mL
		基準値 上限値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
2. ACTH 負荷試験後のプロゲステロン、17-OH プレグネノロン、17-OH プロゲステロン、デオキシコルチコステロン、コルチコステロンの上昇。 デヒドロエピアンドロステロン (DHEA)、アンドロステンジオン (Δ4A) の上昇は認めない。		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
プロゲステロンの上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
17-OH プレグネノロンの上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
デオキシコルチコステロン (DOC) の上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
コルチコステロンの上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
デヒドロエピアンドロステロン (DHEA) の上昇を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当		

Δ4-アンドロステンジオンの上昇を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
3. 新生児期～乳児期早期：尿中プレグナントリオロン (Pt1) 高値、及び11-ヒドロキシアンドロステロン (11-OHAn) /プレグナンジオール (PD) 低値 乳児期後期以降：プレグネノロン・プロゲステロン・DOC・コルチコステロン・17OHP・21-デオキシコルチゾール代謝物高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当	
尿中プレグナントリオロン (Pt1) 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	基礎値	基準値 上限値
尿中11-ヒドロキシアンドロステロン (11-OHAn) 低値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
尿中プレグナンジオール (PD) 低値	基礎値	基準値 下限値
	基礎値	基準値 下限値
骨レントゲン所見		
4. 特徴的骨レントゲン所見 (橈骨上腕骨癒合症、大腿骨彎曲など)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし

C. 遺伝学的検査

1. 染色体検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 46, XY	<input type="checkbox"/> 46, XX	<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
その他の場合		
2. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> POR		

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		
<input type="checkbox"/> 3) 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 4) アロマターゼ欠損症		

■ 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
血中コルチゾール基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/dL
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
迅速 ACTH 負荷後 30～60 分のコルチゾール値の頂値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/dL
3. 以下に示すいずれ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	
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

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

主要所見 (新規)

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
	収縮期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	拡張期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg
副症状	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			

検査所見 (新規)

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			
血清 17-OH プロゲステロン 高値	迅速 ACTH 負荷後 頂値			<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
	上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
プロゲステロン	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL
17-OH プレグネノ ロン	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL
デオキシコルチ ステロン (DOC)	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL

コルチコステロン	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL	
デヒドロエピアン ドロステロン (DHEA)	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL	
Δ4-アンドロステ ンジオン	<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"/> ng/mL	基準値 上限値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> ng/mL	

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"/>

■ 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"/>	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												
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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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