

告示番号		57		内分泌疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/3	
病名		51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症								受付種別		☐ 新規	
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 年 月 日											
氏名		(セイメイ) (姓)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()											
生年月日		年 月 日						性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定			
出生地		都道府県 () 市区町村 ()											
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日							
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日							
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		肥満度 %			
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳		なし ・ あり	
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価		治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり			
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明					
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
最終受診日		(年 月 日)											
診断		新生児マス・スクリーニングで発見：[なし ・ あり]											
症状	全身	哺乳力低下：[なし ・ あり] 体重増加不良：[なし ・ あり] 脱水：[なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]											
	皮膚・粘膜	色素沈着：[なし ・ あり]											
	その他	外性器異常：[なし ・ あり]											
		詳細：()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	哺乳力低下：[なし ・ あり] 体重増加不良：[なし ・ あり] 脱水：[なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]											
	皮膚・粘膜	色素沈着：[なし ・ あり]											
	その他	外性器異常：[なし ・ あり]											
		詳細：()											
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
負荷試験		ACTH負荷試験：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)											
		コルチゾール基礎値：()μg/dL コルチゾール頂値：()μg/dL プレグネロン基礎値：()ng/mL プレグネロン頂値：()ng/mL progesterone基礎値：()ng/mL progesterone頂値：()ng/mL 17-OHプレグネロン基礎値：()ng/mL 17-OHプレグネロン基礎値頂値：()ng/mL 17-OHprogesterone基礎値：()ng/mL 17-OHprogesterone頂値：()ng/mL DHEA基礎値：()ng/mL DHEA頂値：()ng/mL androstenedione基礎値：()ng/mL androstenedione頂値：()ng/mL											
血液検査		血清Na：()mEq/L 血清K：()mEq/L 血清Cl：()mEq/L BUN：()mg/dL 血清クレアチニン：()mg/dL ACTH：()pg/mL DHEA-S：()ng/mL ・ μg/dL 血漿レニン活性 (PRA)：()ng/mL/hr ・ 未実施 血漿レニン定量 (活性型)：()pg/mL ・ 未実施 血漿アルドステロン：()pg/mL ・ 未実施											
画像検査		超音波検査またはCTまたはMRI検査 (腹部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 副腎過形成：[なし ・ あり]											
遺伝学的検査		染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)											
		所見：()											
遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)											
		所見：()											

2025a-001

3/3