

## 082 先天性副腎低形成症

## ■ 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

診断名	<input type="checkbox"/> 1. DAX-1 異常症 <input type="checkbox"/> 2. SF-1 異常症 <input type="checkbox"/> 3. IMAge 症候群 <input type="checkbox"/> 4. MC2R 異常症 <input type="checkbox"/> 5. MRAP 異常症 <input type="checkbox"/> 6. Allgrove 症候群 <input type="checkbox"/> 7. その他
-----	--

A. 症状

理学所見			
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<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			
診断日	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		
自覚症状	<input type="checkbox"/> 1. 色素沈着 <input type="checkbox"/> 2. 易疲労感 <input type="checkbox"/> 3. 脱力感 <input type="checkbox"/> 4. 食欲不振 <input type="checkbox"/> 5. 体重減少 <input type="checkbox"/> 6. 消化器症状 <input type="checkbox"/> 7. 低血圧 <input type="checkbox"/> 8. 精神異常 <input type="checkbox"/> 9. 発熱 <input type="checkbox"/> 10. 低血糖症状 <input type="checkbox"/> 11. 関節痛 <input type="checkbox"/> 12. その他		
	*6の場合、以下より選択		
	<input type="checkbox"/> a. 悪心 <input type="checkbox"/> b. 嘔吐 <input type="checkbox"/> c. 便秘 <input type="checkbox"/> d. 下痢 <input type="checkbox"/> e. 腹痛など		
	*8の場合、以下より選択		
<input type="checkbox"/> f. 無気力 <input type="checkbox"/> g. 嗜眠 <input type="checkbox"/> h. 不安 <input type="checkbox"/> i. 性格変化			
皮膚色素沈着	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	甲状腺腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
二次性徴発達不全	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	ステロイド補充	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
甲状腺機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	性腺機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
その他			
合併症			
合併症の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
DAX-1 異常症	<input type="checkbox"/> 1. 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 2. 筋ジストロフィー症 <input type="checkbox"/> 3. グリセロールキナーゼ欠損症		
SF-1 異常症	<input type="checkbox"/> 1. Testicular dysgenesis <input type="checkbox"/> 2. 肥満症		
IMAge 症候群	<input type="checkbox"/> 1. 子宮内発育不全 <input type="checkbox"/> 2. 骨幹端異形成 <input type="checkbox"/> 3. 停留精巣・小陰茎などの外陰部異常		
Allgrove 症候群	<input type="checkbox"/> 1. 食道アカラシア <input type="checkbox"/> 2. 無涙症 <input type="checkbox"/> 3. 筋力低下		
その他			

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

1. 検査所見				
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			
白血球	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / $\mu$ L	ヘモグロビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL	
血小板	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\times 10^4$ / $\mu$ L	リンパ球数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / $\mu$ L	
好中球	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / $\mu$ L	好酸球数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / $\mu$ L	
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	
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	
空腹時血糖	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
AST	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	
ALT	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	
$\gamma$ -GTP	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	
BUN	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
クレアチニン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
HbA1c (NGSP)	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %			
高カルシウム尿症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
2. 画像所見				
①CT/MRI	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		
		<input type="checkbox"/> 1. CT <input type="checkbox"/> 2. MRI		
	両側副腎低形成	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
②X線	長管骨の骨端部異形成	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
③骨密度 (骨年齢の遅延)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/cm <sup>2</sup>			
3. 内分泌検査				
①血中 コルチゾール	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\mu$ g/dL	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\mu$ g/dL
	迅速ACTH負荷後	頂値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\mu$ g/dL	

②血中 アルドステロン	基礎値	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					pg/mL	
③血中副腎性 アンドロゲン 低値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当							
血中デヒドロ エピアンドロス テロンサル フェート (DHEA-S)	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>				μg/dL		
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>				μg/dL	相当 世代年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
血中アンドロ 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"/> <input type="text"/>					ng/mL	相当 世代年齢
④尿中ステロイド プロフィール	ステロイド代謝物の全般的低下：自由記載 *50文字以内かつ3行以内							
⑤血中 ACTH	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"/> <input type="text"/>					pg/mL	
⑥血漿レニン 活性 (PRA)	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"/> <input type="text"/>				ng/mL/hr		
⑦血中 LH	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					mU/mL	
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					mU/mL	
⑧血中 FSH	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					mU/mL	
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					mU/mL	
⑨尿中遊離 コルチゾール	基礎値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					μg/日	
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					μg/日	
⑩血中 テストステロン	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"/> <input type="text"/>					ng/mL	
⑪血中エストラ ジオール	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"/> <input type="text"/>					pg/mL	

4. 副腎病理所見	
永久副腎皮質の形成障害と、空胞形成を伴う巨大細胞で形成された胎児副腎皮質の残存とを特徴とする cytomegalic form を示す	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
5. 抗体検査	
抗副腎抗体	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
抗甲状腺抗体	サイログロブリン抗体 <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
	マイクロゾール抗体 <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
	抗 TPO 抗体 <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
その他 自己抗体	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検査
	自己抗体名
合併症	
<input type="checkbox"/> 1. あり <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	

#### C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> DAX-1 (NR0B1)	<input type="checkbox"/> SF-1/Ad4BP (NR5A1)

#### 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. ACTH 不応症 (コルチゾール低値, アルドステロン正常)	<input type="checkbox"/> 2. 先天性リポイド過形成症

<診断のカテゴリー>

<p>DAX-1 異常症 (X連鎖性)</p>	<p><input type="checkbox"/> Definite : 副腎不全症状、皮膚色素沈着、低ゴナドトロピン性性腺機能不全、および精子形成障害をみとめ、B-3ですべての副腎皮質ホルモン (①、②、③、④) の低下を認め、⑤および⑥の高値、⑦および⑧の低値をみとめ、2-①、CのDAX-1 (NR0B1) を満たし、DおよびSF-1異常症を除外できるもの</p> <p><input type="checkbox"/> Probable : DefiniteのC以外を満たすもの</p>
<p>SF-1/Ad4BP 異常症 (常染色体性)</p>	<p><input type="checkbox"/> Definite : 46, XY性分化異常症をみとめ、B-2①、CのSF-1/Ad4BP (NR5A1) を満たし、DおよびDAX-1異常症を除外できるもの。また、副腎不全症状を有する場合は、さらにB-3ですべての副腎皮質ホルモン (①、②、③、④) の低下と⑤の高値をみとめるもの</p> <p><input type="checkbox"/> Probable : DefiniteのC以外を満たすもの</p>
<p>IMAge 症候群 (原因不明)</p>	<p><input type="checkbox"/> Definite : Aの主症状の副腎不全症状、皮膚色素沈着、および合併症のIMAge症候群の症状をすべてみとめ、B-3ですべての副腎皮質ホルモン (①、②、③、④) の低下と⑤の高値をみとめ、B-2①、②、③を満たし、DおよびSF-1異常症ならびにDAX-1異常症を除外できるもの</p> <p><input type="checkbox"/> Probable : Definiteの条件のうち、Aの症状の一部を除いたすべてを満たすもの</p>
<p><input type="checkbox"/> いずれにも該当しない</p>	

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 4 $\mu$ g/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 (250 $\mu$ g) に対する血中 コルチゾールの反応 15 $\mu$ g/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"/>		
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"/>	*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

- ・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。
- ・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。