

080 甲状腺ホルモン不応症

■ 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

A. 主要所見

理学所見（治療前）					
脈拍	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	回/分	体温	<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
身長・体重等					
確認時	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	測定日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>
現在	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	測定日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>
主症状（治療前）					
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 <input type="text"/> <input type="text"/>
動悸	<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		
不整脈	<input type="checkbox"/> 1. 頻脈 <input type="checkbox"/> 2. 徐脈 <input type="checkbox"/> 3. 心房細動 <input type="checkbox"/> 4. なし				

心不全	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	発汗増加	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
易被刺激性	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	注意欠陥 多動性障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
精神発達遅延	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	成長障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
その他	<input type="checkbox"/> 1.あり *1を選択の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 2.なし		
	その他の内容		
合併症			
合併症の有無	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし		
	内容		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

検査所見 (治療前)												
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
血中遊離 T4	測定値	<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"/>	ng/dL
	基準値 (自)	<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"/>	ng/dL
	基準値 (至)	<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"/>	ng/dL
血中遊離 T3	測定値	<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"/>	pg/mL
	基準値 (自)	<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"/>	pg/mL
	基準値 (至)	<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"/>	pg/mL
血中 TSH	測定値	<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"/>	μU/mL
	基準値 (自)	<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"/>	μU/mL
	基準値 (至)	<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"/>	μU/mL
血中 α サブユニット (計測した場合)	測定値	<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"/>	ng/mL
	基準値 (自)	<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"/>	ng/mL
	基準値 (至)	<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"/>	ng/mL

αサブユニット/TSH モル比		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 <input type="checkbox"/> 3. 不明
抗 TSH レセプター抗体	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	IU/L
	基準値 (自)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	IU/L
	基準値 (至)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	IU/L
TSAb	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/>	%
	基準値 (自)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/>	%
	基準値 (至)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/>	%
負荷試験 (治療前)			
TRH 負荷試験	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	負荷前 TSH	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	μU/mL
	30 分	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	μU/mL
	60 分	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	μU/mL
	90 分	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	μU/mL
	120 分	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	μU/mL
	甲状腺ホルモン薬投与による抑制	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 不十分	
T3 抑制試験	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	抑制	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 不十分	
	測定項目		
甲状腺エコー			
施行有無	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	所見		

甲状腺ヨード摂取率 (シンチグラフィ)			
施行有無	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	数値	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	内容
画像所見			
下垂体 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	
	腫瘍の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	所見		

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. 未実施
<input type="checkbox"/> 甲状腺ホルモン受容体β遺伝子	

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. TSH 産生腫瘍 <input type="checkbox"/> 2. アルブミン遺伝子異常による家族性異常アルブミン性高サイロキシン血症	

<診断のカテゴリー>

Definite : ①②すべてに該当する

① 血中甲状腺ホルモン（特に遊離 T4 値）が高値だが血中 TSH は基準値内～軽度高値を示す（SITSH）が持続

② 甲状腺ホルモン受容体 β 遺伝子（TR β ）に変異を認め、以下の遺伝子診断の定義のいずれかに該当する

遺伝子診断の定義（Definite②）：TR β 遺伝子診断）

1. 第1度近親者に SITSH 症例が存在する

2. TR β 遺伝子変異が甲状腺ホルモン不応症（RTH）症例において既往の変異である

3. これまでに報告のない新規変異であるが、その変異が RTH において変異が収束する3つのクラスター上に位置する

4. (参考) 以上のいずれにも該当しないが、in vitro で TR β の機能異常が確認された変異である

Probable : Definite①があり、D. 鑑別診断の2疾病を除外できる

いずれにも該当しない

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

--

■ 発症と経過

病歴の概要	
-------	--

■ 治療その他

治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
薬物治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	薬物名	
	投与量	
	期間	
その他の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	内容	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明	
	治療経過及び治療効果の内容	
現在の活動状況	<input type="checkbox"/> 1. 正常人と同じ <input type="checkbox"/> 2. やや制限 <input type="checkbox"/> 3. 中等度制限 <input type="checkbox"/> 4. 高度制限	
発病後年月	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> か月	

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> 1. 軽症：SITSH・甲状腺の軽度肥大以外の症状を示さず、日常生活に支障がない
<input type="checkbox"/> 2. 中等度：頻脈による動悸や易被刺激性などを示し日常生活に支障がある
<input type="checkbox"/> 3. 重症：著しい頻脈や心房細動、注意欠陥多動障害、精神発達遅滞、成長障害など日常生活に著しい支障がある

(注) 重症度に関わらず、患者が妊娠した場合、児に遺伝する可能性が50%であること、また、児が変異TRβ遺伝子をもたない場合、流産や低出生体重となる可能性があるなど支障があることに臨床上留意する

■ 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。）
- ・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。