

081-5 先天性副腎皮質酵素欠損症
(17 α -水酸化酵素欠損症)

■ 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. 主要所見

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	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. 高血圧	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	2-1. 性腺機能低下症(外陰部は女性型。原発性無月経、乳房発育不全などの二次性徴の欠落)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	2-2. 男女とも性毛(腋毛、恥毛)の欠如	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		

副症状	筋力低下		<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
	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"/> 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

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			
1-1. 血漿 ACTH (高値ではない)	<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"/> pg/mL	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> pg/mL
1-2. PRA 低値	<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"/> ng/mL/hr	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL/hr
2-1. 血清 DOC 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	<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	
		高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
2-2. 血清コルチ コステロン高値	<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	<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	
		高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
3-1. 血清テスト ステロン低値	<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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL

3-2. 血清 エストロゲン 低値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし					
	エストラジオール (E2)					
	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
4-1. 尿中 17-OHCS 低値	<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"/>	mg/日	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	mg/日
4-2. 尿中 17-KS 低値	<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"/>	mg/日	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	mg/日
5. 尿ステロイドプロファイルにおけるプロゲステロン・DOC・ コルチコステロン代謝物の高値				<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施		

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"/> P450c17 遺伝子 (CYP17)

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 <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. POR 欠損症	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Dの疾病をすべて除外可で、A1、2-1、2-2をすべてみたます (各種検査値を参考にする)
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Dの疾病をすべて除外可で、A1、2-1、2-2のいずれかをみたます (副症状、各種検査値を参考にする)
<input type="checkbox"/> 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

--

■ 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"/>
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"/>
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ます。)
- ・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。