

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)

■ 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
	1-1. 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"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	1-2. 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	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	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											
	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											
6. 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						

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		
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	<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"/>												
	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	<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"/>												
	上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし												

17-OH プレグネロン	<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"/>	ng/mL	基準値	<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"/>	ng/mL	
	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)	<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	基準値	<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"/>	ng/mL	
	上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										
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"/>	ng/mL	基準値	<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"/>	ng/mL	
	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)	<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	基準値	<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"/>	ng/mL	
	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	<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	基準値	<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"/>	ng/mL	
	上昇を認めない	<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	<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"/>	mg/日

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	
	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
尿中プレグナンジ オール (PD) 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"/> <input type="text"/> mg/日
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/日
尿ステロイドプロフィールにおけるプレグネノロン・ プロゲステロン・DOC・コルチコステロン・17-OHP・ 21-デオキシコルチゾール代謝物の高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施	
骨レントゲン所見		
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

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"/> POR 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. 21-水酸化酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 2. 17 α -水酸化酵素欠損症
<input type="checkbox"/> 3. 3 β -水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	<input type="checkbox"/> 4. アロマトラーゼ欠損症

<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、A1-1、1-2のいずれかとA2をみだし、血清17-OHPが上昇しているもの
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Dの疾病をすべて除外可で、A1-1、1-2のいずれかをみだし17-OHPが高値であるが、A2およびBの特徴的骨レントゲン所見を認めないものは、その他のBの検査値およびCを検討し診断する
<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"/> <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 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"/>	<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

- ・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。