

臨床調査個人票 認定 不認定
081. 先天性副腎皮質酵素欠損症
(更新)

※診断書には過去6ヶ月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
 ※診断基準、重症度分類については、「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。

■基本情報

氏名および受給者番号		受給者番号 ()	
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
住所			
郵便番号		住所	
生年月日	西暦	年	月 日
性別			1. 男 2. 女

■重症度分類に関する事項

※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。

以下の4項目のうち、少なくとも1項目以上を満たす	左記の重症度を 1. 満たす 2. 満たさない (*軽症者へ)
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未滿	
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未滿	
3) 「何らかの副腎不全症状がある」 以下に示すような何らかの副腎不全症状がある ・特徴的な色素沈着 ・半年間で5%以上の体重減少 ・低血圧 ・脱毛 ・低血糖症状 ・消化器症状 (悪心、嘔吐など) ・精神症状 (無気力、嗜眠、不安など) ・関節痛 ・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	
4) 「ステロイドを定期的に補充している者」	

(*軽症者) 審査の結果、「重症度を満たさない」と判定された場合は、更新申請手続きを行う月以前の12か月以内に指定難病に係る医療費 (10割分) が33,330円を超える月数が3か月以上あることを確認できる「自己負担上限額管理票」等の提出を行わないと、医療費助成は継続されません。

先天性副腎皮質酵素欠損症の重症度分類

以下の各項目のうち、あてはまるものにチェック☑

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未滿	<input type="checkbox"/> 該当 <input type="checkbox"/> 非該当
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未滿	<input type="checkbox"/> 該当 <input type="checkbox"/> 非該当
3) 「何らかの副腎不全症状がある」: 以下に示すような何らかの副腎不全症状がある	<input type="checkbox"/> 該当 <input type="checkbox"/> 非該当
該当するものにチェック☑ <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	
4) 「ステロイドを定期的に補充している者」	<input type="checkbox"/> 該当 <input type="checkbox"/> 非該当

特記事項

■診断

診断	1. 先天性リポイド過形成症 2. 3β - 水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β - HSD) 欠損症 3. 21-水酸化酵素欠損症 4. 11β - 水酸化酵素欠損症 5. 17α - 水酸化酵素欠損症 6. P450 オキシドレダクターゼ (P450) 欠損症
右から当てはまるものを選択	
発病時の状況	
発症年月	西暦 年 月

■臨床所見

理学所見	身長 cm 体重 kg 脈拍 回/分 体温 度 収縮期血圧 mmHg 拡張期血圧 mmHg
主症状 (6か月以内の状況)	
診断日	西暦 年 月 日
自覚症状 (該当するものをチェック)	1. 色素沈着 2. 易疲労感 3. 脱力感 4. 食欲不振 5. 体重減少 6. 消化器症状 (以下より選択 7. 悪心 8. 嘔吐 9. 便秘 10. 下痢 11. 腹痛など) 12. 血圧低下 13. 精神異常 (以下より選択 14. 無気力、15. 嗜眠、16. 不安、17. 性格変化) 18. 発熱 19. 低血糖症状 20. 関節痛 21. 無月経 (あるいは 22. 生理不順) 23. 性欲低下 24. ED 25. その他 ()
色素沈着	1. あり 2. なし 甲状腺腫 1. あり 2. なし
二次性徴障害	1. あり 2. なし ありの場合 1. 乳房発育不全 2. 無月経・月経不順 3. 陰茎発育不全 4. 精巣発育不全 5. 腋毛・恥毛の消失 6. その他 ()
主症状 続き (6か月以内の状況)	
外陰部兆候	1. あり 2. なし ありの場合 1. 外陰部の男性化 (女性の場合) 2. 外陰部の女性化 (男性の場合)
男性化兆候	1. あり 2. なし ありの場合 1. 多毛症 2. 声の低音化 3. ざ瘡 4. 骨格筋の発達 5. その他 ()
甲状腺機能異常	1. あり 2. なし ありの場合その内容 () ステロイド補充 1. あり 2. なし その他

■検査所見

検査所見 (6か月以内もしくは直近のデータ)					
検査年月日	西暦 年 月 日			白血球	/ μ L
Hb	g/dL			血小板	$\times 10^4 / \mu$ L
リンパ球数	/ μ L			好中球	/ μ L
好酸球数	/ μ L			Na	mEq/L 基準値 mEq/L
K	mEq/L	基準値	mEq/L	空腹時血糖	ng/dL 基準値 ng/dL
AST	IU/L	基準値	IU/L	ALT	IU/L 基準値 IU/L
γ -GTP	IU/L	基準値	IU/L	BUN	ng/dL 基準値 ng/dL
Creat	ng/dL	基準値	ng/dL	HbA1c(NGSP)	%
LDL- chol	ng/dL			HDL- chol	ng/dL
TG	ng/dL				

内分泌検査 (6か月以内もしくは直近のデータ)					
ACT H	基礎値	pg/mL	基準値	pg/m	
LH	基礎値	mIU/mL	基準値	mIU/mL	
FSH	基礎値	mIU/mL	基準値	mIU/mL	
Cortisol	基礎値	μ g/dL	基準値	μ g/dL	迅速ACT H負荷後 頂値 μ g/dL
Pregnenolone	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
Progesterone	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
17-OH pregnenolone	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
17-OH progesterone	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
DHEA	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
$\Delta 4$ -androstenedione	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
11-deoxycortisol	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
DOC	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
Corticosterone (B)	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
18-OHB	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 ng/mL
Aldosterone	基礎値	pg/mL	基準値	pg/mL	迅速ACT H負荷後 頂値 pg/mL
Testosterone	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL	
Estradiol	基礎値	pg/mL	基準値	pg/mL	
PRA	基礎値	ng/mL/hr	基準値	ng/mL/hr	

■治療その他

今後の治療													
治療方針	1.あり 2.なし ありの場合 治療法 投与量												
人工呼吸器(使用者のみ詳細記入) ※本疾患により装着している者に限る													
使用の有無	1.あり 2.なし												
<以下有の場合> 開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし										
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器												
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 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 <table border="1" style="width: 100%; height: 20px;"> <tr> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> <td style="width: 20px;"></td> </tr> </table>												
医療機関所在地	医師の氏名												
電話番号	_____												
記載年月日: 年 月 日													

この臨床調査個人票は、大阪府更新申請用です。「難病指定医」又は「協力難病指定医」でなければ作成できません。