

臨床調査個人票  認定  不認定  
**082. 先天性副腎低形成症(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<br>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未満   |                                    |
| 2) 「負荷試験への反応性低下」<br>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  |                                    |
| 3) 「何らかの副腎不全症状がある」<br>以下に示すような何らかの副腎不全症状がある<br>・特徴的な色素沈着 ・半年間で5%以上の体重減少<br>・低血圧 ・脱毛 ・低血糖症状<br>・消化器症状 (悪心、嘔吐など) ・精神症状 (無気力、嗜眠、不安など)<br>・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。

先天性副腎低形成症の重症度分類

以下の各項目のうち、当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未満  | <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未満  | <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<br>チェック☑<br><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<br><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)<br><input type="checkbox"/> 精神症状 (無気力、嗜眠、不安など) <input type="checkbox"/> 関節痛<br><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 |

発病時の状況

|      |    |   |   |
|------|----|---|---|
| 発症年月 | 西暦 | 年 | 月 |
| 特記事項 |    |   |   |

■診断

診断

|     |  |
|-----|--|
| 診断名 | 1. DAX1異常症 2. SF-1異常症 3. IMAge症候群 4. その他 ( ) |
|-----|--|

■臨床所見

理学所見 (6か月以内の状況)

|       |      |       |      |
|-------|------|-------|------|
| 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

|                       |  |         |             |   |
|-----------------------|--|---------|-------------|---|
| 診断日                   | 西暦   | 年       | 月           | 日 |
| 自覚症状<br>(該当するものをチェック) | 1. 色素沈着 2. 易疲労感 3. 脱力 4. 食欲不振 5. 体重減少 (半年間で5%以上の体重減少)<br>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)<br>12. 血圧低下<br>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<br>19. 低血糖症状 20. 関節痛 21. 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  | ステロイド補充 | 1. あり 2. なし |   |
| 甲状腺機能異常               | 1. あり 2. なし ありの場合その内容 ( )  |         |             |   |
| 性腺機能異常                | 1. あり 2. なし ありの場合その内容 ( )  |         |             |   |
| その他                   |  |         |             |   |

■検査所見

| 検査所見 (6か月以内の状況) |    |                      |     |       |
|-----------------|----|----------------------|-----|-------|
| 検査年月日           | 西暦 | 年                    | 月   | 日     |
| Hb              |    | g/dL                 |     |       |
| リンパ球数           |    | /μL                  |     |       |
| 好酸球数            |    | /μL                  |     |       |
| K               |    | mEq/L                | 基準値 | mg/dL |
| AST             |    | IU/L                 | 基準値 | IU/L  |
| γ-GTP           |    | IU/L                 | 基準値 | IU/L  |
| Creat           |    | mg/dL                | 基準値 | mg/dL |
| LDL-choI        |    | mg/dL                |     |       |
| TG              |    | mg/dL                |     |       |
| 白血球             |    | /μL                  |     |       |
| 血小板             |    | ×10 <sup>4</sup> /μL |     |       |
| 好中球             |    | /μL                  |     |       |
| Na              |    | mg/dL                |     |       |
| 空腹時血糖           |    | mg/dL                | 基準値 | mg/dL |
| ALT             |    | IU/L                 | 基準値 | IU/L  |
| BUN             |    | mg/dL                | 基準値 | mg/dL |
| HbA1c (NGSP)    |    | %                    |     |       |
| HDL-choI        |    | mg/dL                |     |       |

| 内分泌検査 (6か月以内の状況：西暦 年 月 日) |     |          |              |          |
|---------------------------|-----|----------|--------------|----------|
| 血中ACT H                   | 基礎値 | pg/mL    | 基準値          | pg/mL    |
| 血中LH                      | 基礎値 | mIU/mL   | 基準値          | mIU/m    |
| 血中FSH                     | 基礎値 | mIU/mL   | 基準値          | mIU/m    |
| 血中コルチゾール                  | 基礎値 | μg/dL    | 基準値          | μg/dL    |
| 尿中遊離コルチゾール                | 基礎値 | μg/日     | 基準値          | μg/日     |
| 血漿アルドステロン濃度               | 基礎値 | pg/mL    | 基準値          | pg/mL    |
| 血漿レニン活性                   | 基礎値 | ng/mL/hr | 基準値          | ng/mL/hr |
| 血中DHEA-S                  | 基礎値 | μg/dL    | 基準値          | μg/dL    |
| 血中testosterone            | 基礎値 | ng/dL    | 基準値          | ng/dL    |
| 血中estradiol               | 基礎値 | pg/mL    | 基準値          | pg/mL    |
|                           |     |          | 迅速ACTH負荷後 頂値 | μg/dL    |

■治療その他

|                                     |  |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|-------------------------------------|--|-------------------------------|-----------------------------------|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
| 今後の治療                               |  |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 副腎ステロイド補充療法                         | 1.あり 2.なし  | ありの場合                         | ステロイドの種類                          | 投与量  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 性腺系治療                               | 1.あり 2.なし  | ありの場合                         | ステロイドの種類                          | 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><br>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  |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 医療機関所在地                             | <table border="1" style="width:100%; height:20px;"> <tr> <td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td> </tr> </table> |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                                     |  |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 電話番号                                | <hr style="width:100%;"/>  |                               |                                   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                                     | 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。