

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		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)			
姓 (漢字)				名 (漢字)			
郵便番号							
住所							
生年月日	西暦		年		月		日 *以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
	発症者続柄						
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)						
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)						
家族歴	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ						
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入						
	続柄						
発症年月	西暦		年		月		

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 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）

☐ 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（POR）欠損症

A. 主要所見

理学所見	身長	cm	体重	kg
	脈拍	回/分	体温	. 度
	拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状	検査年月日	西暦 年 月 日		
	1. 高血圧			☐ 1. あり ☐ 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）			☐ 1. あり ☐ 2. なし
	2-2. 男女とも性毛（腋毛、恥毛）の欠如			☐ 1. あり ☐ 2. なし

副症状	筋力低下		☐ 1. あり ☐ 2. なし
	その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		その他の内容	
合併症	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ メタボリックシンドローム ☐ 糖尿病 ☐ 脂質異常症		
	☐ 骨量低下 ☐ 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 年 月 日			
1-1. 血漿 ACTH (高値ではない)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	基礎値	pg/mL	基準値	pg/mL
1-2. PRA 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	基礎値	ng/mL/hr	基準値	ng/mL/hr
2-1. 血清 DOC 高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL
	迅速 ACTH 負荷後	頂値	ng/mL	
		高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
2-2. 血清コルチ コステロン高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL
	迅速 ACTH 負荷後	頂値	ng/mL	
		高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
3-1. 血清テスト ステロン低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	基礎値	ng/mL	基準値	ng/mL

3-2. 血清 エストロゲン 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	エストラジオール (E2)				
	基礎値		pg/mL	基準値	
4-1. 尿中 17-OHCS 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	基礎値		mg/日	基準値	
	基礎値		mg/日	基準値	
4-2. 尿中 17-KS 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	基礎値		mg/日	基準値	
	基礎値		mg/日	基準値	
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				☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施	

C. 遺伝学的検査

染色体検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
	☐ 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☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 21-水酸化酵素欠損症 ☐ 2. 11β-水酸化酵素欠損症 ☐ 3. POR 欠損症	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : Dの疾病をすべて除外可で、A1、2-1、2-2 をすべてみたす（各種検査値を参考にする）
☐ Definite 2 : Dの疾病をすべて除外可で、A1、2-1、2-2 のいずれかをみたす （副症状、各種検査値を参考にする）
☐ 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

--

■ 治療その他

副腎ステロイド補充療法	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
ステロイドの種類			
投与量			
投与歴	約 年		
BMI	.		

■ 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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 「何らかの副腎不全症状がある」	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ その他			
4. 「ステロイドを定期的に補充している者」	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助	
排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*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					年			月			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。