

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		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) ☐ 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											
	1-1. 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											☐ 1. あり	☐ 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											☐ 1. あり	☐ 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											☐ 1. あり	☐ 2. なし
	3. 二次性徴の欠如、原発性無月経											☐ 1. あり	☐ 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											☐ 1. あり	☐ 2. なし
	5. 副腎不全											☐ 1. あり	☐ 2. なし
	6. 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 ☐ 高血圧												
	☐ 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											
血清 17-OH プロゲステロン 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							
	上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし											
プロゲステロン	☐ 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							
	上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし											

17-OH プレグネノロン	☐ 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
	上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし														
デオキシコルチ コステロン (DOC)	☐ 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
	上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし														
コルチコステロン	☐ 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
	上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし														
デヒドロエピ アンドロステロン (DHEA)	☐ 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
	上昇を認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当														
Δ4-アンドロ ステンジオン	☐ 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
	上昇を認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当														
尿中プレグナント リオロン (Pt1) 高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし															
	基礎値						mg/日	基準値						mg/日		

尿中11-ヒドロキシ アンドロステロン (11-OHAn) 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	基礎値	mg/日 基準値 mg/日
尿中プレグナンジ オール (PD) 低値	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	基礎値	mg/日
	基準値	mg/日
尿ステロイドプロファイルにおけるプレグネノロン・ progesterone・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		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 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)		☐ 1. あり ☐ 2. なし

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
	☐ 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。	☐ 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. 17α-水酸化酵素欠損症 ☐ 3. 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 ☐ 4. アロマターゼ欠損症	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : Dの疾病をすべて除外可で、A1-1、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
☐ 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
☐ 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。