

①副腎酵素欠損症 (21-水酸化酵素欠損症)

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

調査個人票

No. _____

記載者氏名： ()	貴施設名： ()
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号	性	1. 男	生年月	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)	別	2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平	年	月	日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業				
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()					
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡					
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()					
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()					

診 断
1. 塩喪失型 2. 単純男性型 3. 遅発型 新生児マススクリーニングによる診断： 1. 有 (1. 陽性 2. 陰性 3. 不明) 2. 無 3. 不明 出生前診断： 1. 有 (1. 陽性 2. 陰性 3. 不明) 2. 無 3. 不明

性
遺伝的性： 1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明 戸籍上の性： 1. 男 2. 女 法的性転換： 1. あり (歳 か月時) 2. 予定あり 3. 予定なし

家 族 歴
血族婚： 1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母) 同胞数： () 人 同胞内発症： 1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 男 (人) 2. 女 (人) 3. 不明) 同胞内原因不明死： 1. 有 2. 無 3. 不明 同胞外親族発症： 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前の状態 (年 月)
身長： () cm 低身長： 1. 有 2. 無 3. 不明 体重： () kg 骨年齢： () 歳 () か月 血圧： () / () mmHg 嘔気・嘔吐： 1. 有 2. 無 3. 不明 哺乳力低下： 1. 有 2. 無 3. 不明 食欲不振： 1. 有 2. 無 3. 不明 下痢： 1. 有 2. 無 3. 不明 体重増加不良： 1. 有 2. 無 3. 不明 脱水症状： 1. 有 2. 無 3. 不明 脱力・疲労感： 1. 有 2. 無 3. 不明 発熱： 1. 有 2. 無 3. 不明 チアノーゼ： 1. 有 2. 無 3. 不明 ショック： 1. 有 2. 無 3. 不明 皮膚色素沈着： 1. 有 2. 無 3. 不明 陰核肥大： 1. 有 2. 無 3. 不明 陰唇癒合： 1. 有 2. 無 3. 不明 早期恥毛出現： 1. 有 2. 無 3. 不明 早期身長発育： 1. 有 2. 無 3. 不明 早期骨端線閉鎖： 1. 有 2. 無 3. 不明 多毛： 1. 有 2. 無 3. 不明 月経異常： 1. 有 2. 無 3. 不明 無・乏精子症： 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前検査所見 (年 月)
尿中17KS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17OHCS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中プレグナントリオール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中プレグナントリオロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中KGS分画： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中DHEA-S： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中テストステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中17αヒドロキシプロゲステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中11デオキシコルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中ACTH： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中アルドステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中レニン活性： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 グルココルチコイド投与による抑制効果： 1) 尿中17-KS 1. 有 2. 無 3. 不明 2) 尿中プレグナントリオールまたは 血中17αヒドロキシプロゲステロン 1. 有 2. 無 3. 不明 3) 血中DHEA-S 1. 有 2. 無 3. 不明 血中Na： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中K： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Cl： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

遺伝子解析： 1. 有 2. 無 3. 不明

所見：

治 療
グルココルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 投与中の血中DHEA-S 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 ミネラルコルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () NaCl投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 輸液： 1. 有 2. 無 3. 不明

治 療 経 過
早発乳房： 1. 有 2. 無 3. 不明 早発月経： 1. 有 2. 無 3. 不明 高度肥満(肥満度 $\geq 50\%$ またはBMI ≥ 30): 1. 有 2. 無 3. 不明 骨端線閉鎖： 1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：年齢 (歳 か月) 身長 () cm ミネラルコルチコイド投与： 1. 継続 2. 中断 3. 不明 中断の年齢 (歳 か月) 結婚： 1. 有 2. 無 3. 不明 妊娠： 1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：出生前診断 1. 有 2. 無 3. 不明 出生前治療 1. 有 2. 無 3. 不明 子供： 1. 有 2. 無 3. 不明 子供の発症： 1. 有 2. 無 3. 不明

外 性 器 手 術
1. 有 手術名 () 手術時年齢 (歳 か月) 手術名 () 手術時年齢 (歳 か月) 2. 無 (手術予定： 1. 有 2. 無) 3. 不明

転 帰
1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明 *死亡時の年齢： (歳 か月) 死因 ()

<備考>

記載者氏名：() 貴施設名：()
記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他()

調査対象者番号	性	1. 男	生年月	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)	別	2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月 日
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平	年	月	日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明		職業			
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他()					
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他() 6. 死亡					
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他()					
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他()					

診 断	治療開始前検査所見 (年 月)	治 療
1. リポイド過形成症 (Prader病) (a. StAR異常症 b. CYP11A異常症) 2. 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (a. 古典型 b. 遅発型) 3. 17α-水酸化酵素欠損症 4. 11β-水酸化酵素欠損症 (a. 古典型 b. 遅発型) 5. 18-水酸化酵素欠損症 6. P450オキシレダクターゼ (POR) 異常症	尿中17KS: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17OHCs: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中DHEA-S: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中テストステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中エストロジオール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中17α-ヒドロキシprogesteron: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中デオキシコルチステロン (DOC): 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中11-デオキシコルチゾール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中プレグネロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中17α-ヒドロキシプレグネロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中18-水酸化コルチステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中ACTH: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチゾール: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中アルドステロン: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血漿レニン活性: 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Na: () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中K: () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中Cl: () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 副腎画像検査 1. 有 (エコー、CT、MRI、シンチ) a. 低形成 b. 正常 c. 過形成 d. 不明 2. 無 3. 不明 骨X線所見 橈骨上腕骨癒合: 1. 有 2. 無 3. 不明 大腿骨弯曲: 1. 有 2. 無 3. 不明	グルココルチコイド投与: 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 投与中の血中DHEA-S 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 ミネラルコルチコイド投与: 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () NaCl投与: 1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与: 1. 有 2. 無 3. 不明 輸液: 1. 有 2. 無 3. 不明 エストロゲン投与: 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 開始年齢 (歳 か月)

遺伝子解析: 1. 有 2. 無 3. 不明

解析遺伝子:
 1. StAR 2. CYP11A (P450scc) 3. HSD3B2
 4. CYP17 (P450c17) 5. CYP11B1 (P45011β)
 6. CYP11B2 (P450c18) 7. POR

所見:

治療開始前の状態 (年 月)

身長 () cm; 体重 () kg
 低身長: 1. 有 2. 無 3. 不明
 骨年齢: () 歳 () か月
 血圧: () / () mmHg
 高血圧: 1. 有 2. 無 3. 不明
 嘔気・嘔吐: 1. 有 2. 無 3. 不明
 哺乳力低下: 1. 有 2. 無 3. 不明
 食欲不振: 1. 有 2. 無 3. 不明
 下痢: 1. 有 2. 無 3. 不明
 体重増加不良: 1. 有 2. 無 3. 不明
 脱水症状: 1. 有 2. 無 3. 不明
 脱力・疲労感: 1. 有 2. 無 3. 不明
 発熱: 1. 有 2. 無 3. 不明
 チアノーゼ: 1. 有 2. 無 3. 不明
 ショック: 1. 有 2. 無 3. 不明
 皮膚色素沈着: 1. 有 2. 無 3. 不明
 小陰萎: 1. 有 2. 無 3. 不明
 尿道下裂: 1. 有 2. 無 3. 不明
 停留精巣: 1. 有 2. 無 3. 不明
 陰核肥大: 1. 有 2. 無 3. 不明
 陰唇癒合: 1. 有 2. 無 3. 不明
 早期恥毛出現: 1. 有 2. 無 3. 不明
 早期身長発育: 1. 有 2. 無 3. 不明
 多毛: 1. 有 2. 無 3. 不明
 二次性徴の欠如: 1. 有 2. 無 3. 不明
 無月経: 1. 有 2. 無 3. 不明
 月経異常: 1. 有 2. 無 3. 不明
 無・乏精子症: 1. 有 2. 無 3. 不明
 女性乳房発育不良: 1. 有 2. 無 3. 不明
 Antley-Bixler症候群: 1. 有 2. 無 3. 不明

治療経過

早発乳房: 1. 有 2. 無 3. 不明
 早発月経: 1. 有 2. 無 3. 不明
 高度肥満 (肥満度 ≥ 50% または BMI ≥ 30):
 1. 有 2. 無 3. 不明
 骨端線閉鎖: 1. 有 2. 無 3. 不明
 有の場合: 年齢 (歳 か月)
 身長 () cm
 ミネラルコルチコイド投与:
 1. 継続 2. 中断 3. 不明
 中断の年齢 (歳 か月)
 結婚: 1. 有 2. 無 3. 不明
 妊娠: 1. 有 2. 無 3. 不明
 有の場合: 出生前診断
 1. 有 2. 無 3. 不明
 出生前治療
 1. 有 2. 無 3. 不明
 子供:
 1. 有 2. 無 3. 不明
 子供の発症: 1. 有 2. 無 3. 不明

外 性 器 手 術

1. 有
 手術名 ()
 手術時年齢 (歳 か月)
 手術名 ()
 手術時年齢 (歳 か月)
 2. 無 (手術予定: 1. 有 2. 無)
 3. 不明

性

遺伝的性:
 1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明
 戸籍上の性: 1. 男 2. 女
 法的性転換:
 1. あり (歳 か月時)
 2. 予定あり 3. 予定なし

転 帰

1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明
 * 死亡時の年齢: (歳 か月) 死因 ()

③先天性副腎低形成症
調査個人票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

No. _____

記載者氏名： ()	貴施設名： ()
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号	性 1. 男	生年月 大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別 2. 女	発病年月 大・昭・平 年 月頃
居住地	都・道・府・県	初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()	
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡	
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()	
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()	

診 断
1. DAXI異常症 2. SF1異常症 3. IMAGe症候群 4. ACTH不応症 5. その他 () 6. 不明

性
遺伝的性： 1. 男 (46XY) 2. 女 (46XX) 3. 不明 戸籍上の性： 1. 男 2. 女 法的性転換： 1. あり (歳 か月時) 2. 予定あり 3. 予定なし

家 族 歴
血族婚： 1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母) 同胞数： ()人 同胞内発症： 1. 有 2. 無 3. 不明 (1. 男 ()人 2. 女 ()人 3. 不明) 同胞内原因不明死：1. 有 2. 無 3. 不明 同胞外親族発症： 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前の状態 (年 月)
身長 ()cm; 体重 ()kg 低身長： 1. 有 2. 無 3. 不明 高身長： 1. 有 2. 無 3. 不明 肥 満： 1. 有 2. 無 3. 不明 骨年齢： ()歳 ()か月 血 圧： ()/() mmHg 吐気・嘔吐： 1. 有 2. 無 3. 不明 哺乳力低下： 1. 有 2. 無 3. 不明 食欲不振： 1. 有 2. 無 3. 不明 下 痢： 1. 有 2. 無 3. 不明 体重増加不良： 1. 有 2. 無 3. 不明 脱水症状： 1. 有 2. 無 3. 不明 脱力・疲労感： 1. 有 2. 無 3. 不明 発 熱： 1. 有 2. 無 3. 不明 チアノーゼ： 1. 有 2. 無 3. 不明 ショック： 1. 有 2. 無 3. 不明 皮膚色素沈着： 1. 有 2. 無 3. 不明 月経異常： 1. 有 2. 無 3. 不明 性腺機能低下症： 1. 有 (1. 続発性 2. 原発性 3. 不明) 外生殖器異常： 1. 有 2. 無 3. 不明 恥毛・腋毛の欠如： 1. 有 2. 無 3. 不明 精巣萎縮： 1. 有 2. 無 3. 不明 無・乏精子症： 1. 有 2. 無 3. 不明 ミオパチー： 1. 有 2. 無 3. 不明 精神運動発達遅滞： 1. 有 2. 無 3. 不明 子宮内発育遅延： 1. 有 2. 無 3. 不明 骨幹端異形成： 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前検査所見 (年 月)
尿中17KS： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 尿中17OHCs： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中DHEA-S： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中テストステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中エストロジオール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中17αヒドロキシプロゲステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中AGTH： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中コルチゾール： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中アルドステロン： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血漿レニン活性： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中 Na： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中 K： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中 Cl： () mEq/L 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血糖値： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中CPK： 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 血中LH、FSH 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 迅速ACTH負荷時の血中コルチゾール上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 連続ACTH負荷時の血中コルチゾール上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 連続hCG負荷時の血中性ホルモン上昇 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 副腎画像検査 1. 有 (エコー、CT、MRI、シンチ) 1. 描出不能 2. 描出可能 3. 不明 2. 無 3. 不明

遺伝子解析： 1. 有 2. 無 3. 不明
解析遺伝子： 1. DAX1 2. SF1 3. MC2R 4. MRAP 所見：

治 療
グルココルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 投与量 () mg/日 投与中の血中ACTH 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明 ミネラルコルチコイド投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 性ホルモン投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 薬剤名 () 開始年齢 (歳 か月) NaCl投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 K吸着剤投与： 1. 有 2. 無 3. 不明 輸液： 1. 有 2. 無 3. 不明

治 療 経 過
骨端線閉鎖： 1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：年齢 (歳 か月) 身長 () cm ミネラルコルチコイド投与： 1. 継続 2. 中断 3. 不明 中断の年齢 (歳 か月) LHRH (GnRH) 間歇注入療法 1. 有 治療効果： 1. 有 2. 無 3. 不明 開始年齢 (歳 か月) 2. 無 3. 不明 hCG/hMG (FSH) 療法 1. 有 治療効果： 1. 有 2. 無 3. 不明 開始年齢 (歳 か月) 2. 無 3. 不明 性ホルモン投与： 治療効果： 1. 有 2. 無 3. 不明 結婚： 1. 有 2. 無 3. 不明 妊娠： 1. 有 2. 無 3. 不明 有の場合：出生前診断 1. 有 2. 無 3. 不明 出生前治療 1. 有 2. 無 3. 不明 子供： 1. 有 2. 無 3. 不明 子供の発症： 1. 有 2. 無 3. 不明

転 帰
1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明 *死亡時の年齢： (歳 か月) 死因 ()

<備考>

④偽性低アルドステロン症、11β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (AME症候群)

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

調査個人票

No. _____

記載者氏名： () 貴施設名： ()
 記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号	性	1. 男	生年月	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)	別	2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平	年	月	日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明		職業			
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()					
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡					
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()					
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()					

診 断

1. 偽性低アルドステロン症1型
 a. 常染色体優性 (MR異常症)
 b. 常染色体劣性 (ENaC異常症)
 2. 偽性低アルドステロン症2型
 3. 11β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

家 族 歴

血族婚： 1. 有 2. 無 3. 不明
 (1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母)
 同胞数： () 人
 同胞内発症： 1. 有 2. 無 3. 不明
 (1. 男 () 人 2. 女 () 人 3. 不明)
 同胞内原因不明死：1. 有 2. 無 3. 不明
 同胞外親族発症：1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前の状態 (年 月)

身長 () cm; 体重 () kg
 低身長： 1. 有 2. 無 3. 不明
 骨年齢 () 歳 () か月
 骨年齢遅延： 1. 有 2. 無 3. 不明
 血 圧： () / () mmHg
 高血圧： 1. 有 2. 無 3. 不明
 吐気・嘔吐： 1. 有 2. 無 3. 不明
 哺乳力低下： 1. 有 2. 無 3. 不明
 食欲不振： 1. 有 2. 無 3. 不明
 下 痢： 1. 有 2. 無 3. 不明
 体重増加不良： 1. 有 2. 無 3. 不明
 脱水症状： 1. 有 2. 無 3. 不明
 脱力・疲労感： 1. 有 2. 無 3. 不明
 発 熱： 1. 有 2. 無 3. 不明
 多飲・多尿： 1. 有 2. 無 3. 不明
 チアノーゼ： 1. 有 2. 無 3. 不明
 ショック： 1. 有 2. 無 3. 不明
 皮膚色素沈着： 1. 有 2. 無 3. 不明
 テタニー： 1. 有 2. 無 3. 不明
 頭 痛： 1. 有 2. 無 3. 不明
 精神遅滞： 1. 有 2. 無 3. 不明
 運動発達遅滞： 1. 有 2. 無 3. 不明
 四肢筋力低下： 1. 有 2. 無 3. 不明
 周期性四肢麻痺： 1. 有 2. 無 3. 不明
 歯・骨の奇形： 1. 有 2. 無 3. 不明
 腎結石・石灰化： 1. 有 2. 無 3. 不明
 子宮内発育遅延： 1. 有 2. 無 3. 不明

治療開始前検査所見 (年 月)

尿蛋白
 1. - 2. ±~+ 3. ++以上 4. 不明
 尿中Na (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 尿中K (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 尿中Cl (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中Na (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中K (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中Cl (mEq/l)
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中BUN
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中クレアチニン
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中pH
 1. 正常 2. アシドーシス
 3. アルカローシス 4. 不明
 血中レニン活性
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中アルドステロン
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中ACTH
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 血中コルチゾール
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 尿中17KS
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 尿中17OHCs
 1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明
 <AME症候群, 偽性低アルドステロン症2型>
 レニン刺激試験(利尿剤, 立位, 低Na等)
 レニン活性の1.0ng/ml/h以上への上昇
 1. 有 2. 無 3. 不明
 <AME症候群>
 尿中THF(テトラヒドロコルチゾール)/
 THE(テトラヒドロコルチゾン)比の測定
 1. 有 (1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明)
 2. 無 3. 不明

治 療 経 過

輸液： 1. 有 2. 無 3. 不明
 <AME症候群>
 グルココルチコイド投与
 1. 有 2. 無 3. 不明
 薬剤名 ()
 投与量 () mg/日
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明
 降圧薬投与
 1. 有 2. 無 3. 不明
 薬剤名 ()
 投与量 () mg/日
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明
 抗7β-ストロイド薬投与
 1. 有 2. 無 3. 不明
 薬剤名 ()
 投与量 () mg/日
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明
 <偽性低アルドステロン症1型>
 NaCl投与：
 1. 有 2. 無 3. 不明
 投与量 () g/日
 1. 継続 2. 中断 3. 不明
 中断の時： () 歳 () か月時
 ミネラルコルチコイド投与：
 1. 有 2. 無 3. 不明
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明
 <偽性低アルドステロン症2型>
 NaCl制限：
 1. 有 2. 無 3. 不明
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明
 K吸着剤投与：
 1. 有 2. 無 3. 不明
 利尿剤投与：
 1. 有 2. 無 3. 不明
 薬剤名 1. サイアザイド
 2. フロセミド
 3. その他 ()
 投与量 () mg/日
 効果： 1. 有 2. 無 3. 不明

遺伝子解析： 1. 有 2. 無 3. 不明
 解析遺伝子： 1. MR 2. ENaC
 3. WNK1 4. WNK4 5. HSD11B2
 所見：

転 帰

1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中 4. 転医
 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡 7. 治療中断死亡 8. 不明
 *死亡時の年齢： (歳 月) 死因 ()

<備考>

⑤グルココルチコイド抵抗症

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班

調査個人票

No. _____

記載者氏名： (_____)	貴施設名： (_____)
記載年月日：平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 (_____)

調査対象者番号	性 1. 男	生年月	大・昭・平 _____ 年 _____ 月
イニシャル(姓.名)	別 2. 女	発病年月	大・昭・平 _____ 年 _____ 月頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平 _____ 年 _____ 月 _____ 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明		
職業	_____		
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 (_____)		
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 (_____) 6. 死亡		
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 (_____)		
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 (_____)		

家系内同病者	
1. 有 : a 父 b 母 c 兄弟 d 姉妹 e その他 (_____)	
2. 無	3. 不明

診断時の症状・身体所見			
高血圧	1. 有	2. 無	3. 不明
ざ瘡	1. 有	2. 無	3. 不明
多毛	1. 有	2. 無	3. 不明
月経不順	1. 有	2. 無	3. 不明
声質の低下	1. 有	2. 無	3. 不明
外性器異常	1. 有	2. 無	3. 不明
思春期早発症	1. 有	2. 無	3. 不明
不妊	1. 有	2. 無	3. 不明
男性型脱毛	1. 有	2. 無	3. 不明
乏精子症	1. 有	2. 無	3. 不明
精巣の副腎遺残物	1. 有	2. 無	3. 不明
筋力低下	1. 有	2. 無	3. 不明
脱力	1. 有	2. 無	3. 不明
四肢麻痺発作	1. 有	2. 無	3. 不明
多飲多尿	1. 有	2. 無	3. 不明
中心性肥満	1. 有	2. 無	3. 不明
全身倦怠感	1. 有	2. 無	3. 不明

診断時検査所見			
高Na血症	1. 有	2. 無	3. 不明
低K血症	1. 有	2. 無	3. 不明
高ACTH血症 (_____) pg/mL	1. 有	2. 無	3. 不明
高コルチゾール血症 (_____) μg/dL	1. 有	2. 無	3. 不明
コルチゾール日内リズム	1. 有	2. 無	3. 不明
血中コルチゾール結合蛋白正常	1. 有	2. 無	3. 不明
尿中遊離コルチゾール増加	1. 有	2. 無	3. 不明
尿中17-OHCS増加	1. 有	2. 無	3. 不明
尿中17-KS増加	1. 有	2. 無	3. 不明
血中androstenedione増加	1. 有	2. 無	3. 不明
血中DHEA増加	1. 有	2. 無	3. 不明
血中DHEA-S増加	1. 有	2. 無	3. 不明
少量デキサメタゾンによる抑制	1. 有	2. 無	3. 不明
大量デキサメタゾンによる抑制	1. 有	2. 無	3. 不明
血中アルドステロン低値	1. 有	2. 無	3. 不明
レニン活性低値	1. 有	2. 無	3. 不明
アルカローシス			

単核白血球、線維芽細胞のグルココルチコイド受容体異常の証明			
結合親和性の低下	1. 有	2. 無	3. 不明
熱不安定受容体	1. 有	2. 無	3. 不明
DNA結合の低下 (活性化機構の異常)	1. 有	2. 無	3. 不明
受容体数の減少	1. 有	2. 無	3. 不明
線維芽細胞でのデキサメタゾンによる70kDaの活性誘導の低下	1. 有	2. 無	3. 不明
デキサメタゾンによるフィンジン取り込み抑制の欠如	1. 有	2. 無	3. 不明

遺伝子解析: 1. 有 2. 無 3. 不明	
所見: _____	

治療経過			
グルココルチコイド投与			
1. 有 2. 無 3. 不明			
薬剤名 (_____)			
投与量 (_____) mg/日			
治療効果			
高血圧の改善	1. 有	2. 無	3. 不明
男性化の改善	1. 有	2. 無	3. 不明
低K血症の改善	1. 有	2. 無	3. 不明
高ACTH血症の改善	1. 有	2. 無	3. 不明
高コルチゾール血症の改善	1. 有	2. 無	3. 不明
血中DHEAの改善	1. 有	2. 無	3. 不明
血中DHEA-Sの改善	1. 有	2. 無	3. 不明

現在の状況 (最終診察時)			
1. 治療中	2. 無治療経過中		
3. 治療中断観察中	4. 転医		
5. 治療前死亡	6. 治療中死亡		
7. 治療中断死亡	8. 不明		
* 死亡時の年齢: (_____ 歳 _____ か月)			
死因 (_____)			

<備考>

⑥原発性アルドステロン症
調査個人票

No. _____

記載者氏名：()	貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. 泌尿器科 4. その他()	
調査対象者番号	性別 1. 男 2. 女	生年月 大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	発病年月 大・昭・平 年 月頃	
居住地	都・道・府・県	初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他()	
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 治療により治癒 5. 不変 6. その他() 6. 死亡	
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他()	
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他()	

病型分類

1. 両側性アルドステロン産生腺腫
2. 片側性アルドステロン産生腺腫 (1. 右 2. 左 3. 不明)
3. 両側性副腎皮質球状層過形成 (特発性アルドステロン症)
4. 片側性副腎皮質球状層過形成 (1. 右 2. 左 3. 不明)
5. グルココルチコイド反応性アルドステロン症
6. その他()
7. 不明

家系内同病者

1. 有：a 父 b 母 c 兄弟 d 姉妹 e その他()
2. 無 3. 不明

診断時

高血圧罹病期間 1. 1年未満 2. ()年 3. 不明
診断年月： 1. 大・昭・平()年()月
2. 不明

発見の契機

偶発腫 1. 有 2. 無 3. 不明
低カリウム血症 1. 有 2. 無 3. 不明
心血管障害 1. 有 2. 無 3. 不明
高血圧スクリーニング 1. 有 2. 無 3. 不明
その他 ()

診断時の症状・身体所見

身長()cm 体重()kg 血圧()mmHg

頭痛 1. 有 2. 無 3. 不明
筋力低下 1. 有 2. 無 3. 不明
脱力 1. 有 2. 無 3. 不明
四肢麻痺発作 1. 有 2. 無 3. 不明
多飲多尿 1. 有 2. 無 3. 不明
低カリウム(K<3.5)血症 1. 有 2. 無 3. 不明
低レニン(PAC)血症 1. 有 2. 無 3. 不明
高アルドステロン(PRA)血症 1. 有 2. 無 3. 不明
PAC/PRA比>20 1. 有 2. 無 3. 不明

他の副腎疾患合併： 1. 有 2. 無 3. 不明

疾患名：() 1. 同側 2. 対側

<備考>

負荷試験

カトゾリル負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
フロヒド立位負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
生理食塩水負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
迅速ACTH負荷 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 3. 不明
その他() 1. 陽性 2. 陰性

画像所見

(CT・MRI)：1. 右のみ 2. 左のみ 3. 両側 4. 未施行 5. 不明
腫瘍最大径 () mm
その他：

合併症

心血管病変(狭心症, 心筋梗塞, 心不全)： 1. 有 2. 無 3. 不明
脳血管病変(脳出血, 脳梗塞, SAH)： 1. 有 2. 無 3. 不明
腎障害(Cr>1.0, 顕性蛋白尿, 腎不全, 透析)： 1. 有 2. 無 3. 不明
大血管障害(大動脈瘤, 腎動脈狭窄, ASO)： 1. 有 2. 無 3. 不明

選択的副腎静脈サンプリング

1. 施行 [診断的有用性：a. 高い b. 補助的意義 c. なし]
2. 未施行 3. 不明

腫瘍摘出術： 1. 施行 2. 未施行 3. 不明

施行年月日 昭・平()年()月()日
術式 1. 開腹 2. 腹腔鏡下 3. 開腹+腹腔鏡下
手術側 1. 右 2. 左 3. 両側
切除法 1. 全摘 2. 腫瘍摘出 3. その他()
腫瘍最大径 () mm
病理組織 1. 腺腫 2. 癌 3. その他() 4. 不明

薬物療法： 1. 施行 2. 未施行 3. 不明

1. 術後の併用 2. 単独 3. その他()

治療経過： 昭・平()年()月()日時点

血圧()mmHg 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
低カリウム血症 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

現在の状況 (最終診察時)

1. 治癒 2. 改善 3. 不変 4. 悪化 5. 死亡
死亡年月日： 昭・平()年()月()日

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 ⑦副腎性preclinical Cushing症候群
「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班 調査個人票 No.

記載者氏名：() 貴施設名：()
記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他()

調査対象者番号	性	1. 男	生年月	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)	別	2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月頃
居住地	都・道・府・県		初診日	昭・平	年	月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明		職業			
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他()					
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他() 6. 死亡					
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他()					
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他()					

家族歴

血族婚：
1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母
2. 無 3. 不明

家族内発症：
1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他()
2. 無 3. 不明

高血圧：
1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他()
2. 無 3. 不明

糖尿病：
1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他()
2. 無 3. 不明

治療開始前の状態 (年 月)

身長：() cm
体重：() kg
血圧：() / () mmHg
高血圧： 1. 有 2. 無 3. 不明
肥満 (BMI>25)： 1. 有 2. 無 3. 不明
耐糖能異常： 1. 有 2. 無 3. 不明
糖尿病： 1. 有 2. 無 3. 不明
その他の症状：()

腫瘍摘出術および経過

1. 未施行
頸性Cushing症候群への移行： 1. 有 2. 無 3. 不明
(年 月頃～)

2. 施行
施行日：()年()月
術式： 1. 開腹(後腹膜含む)術
2. 腹腔鏡下手術
摘出法： 1. 患側副腎全摘
2. 腫瘍のみ摘出
腫瘍最大径：()cm
病理所見： 1. 腺腫 2. 癌 3. 過形成 4. 不明
腫瘍に付着した皮質組織の萎縮：
1. 有 2. 無 3. 不明
術後の副腎不全症状：
1. 有 2. 無 3. 不明
糖質コルチコイド補充：
1. 有 (1. 継続中 2. 終了)
(終了の場合)投与期間：()週間
2. 無
3. 不明
術後の経過：
高血圧： 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
肥満： 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
耐糖能異常： 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
糖尿病： 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

3. 不明

治療開始前検査所見 (年 月)

早朝血中コルチゾール：() μg/dL
(検査法：1. RIA 2. EIA) (キット名：)
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

血中コルチゾール日内リズム：
1. 有 2. 無 3. 不明

前夜デキサメサゾン1mg投与後翌日の血中コルチゾール：
1. 施行(実測値)： μg/dL 2. 不明

前夜デキサメサゾン8mg投与後翌日の血中コルチゾール：
1. 施行(実測値)： μg/dL 2. 不明

早朝血中ACTH：
1. ≤10pg/mL 2. >10pg/mL 3. 不明

CRH負荷時のコルチゾールの反応：
1. 正常 2. 抑制・低反応 3. 不明

CRH負荷時のACTHの反応：
1. 正常 2. 抑制・低反応 3. 不明

血中DHEA-S：() ng/mL
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

血中K：() mEq/L
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

(立位)血中Aldosterone/PRA比：()
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

尿中カテコラミン：
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

ヘモグロビンA1c：
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

¹³¹I-アドステロールシンチグラフィ：
1. 腫瘍側の取り込みと健側の抑制
2. 両側の取り込み亢進
3. 異常所見なし 4. 不明

副腎CT：
1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
腫瘍最大径()cm
2. 所見なし 3. 不明

副腎MRI：
1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
腫瘍最大径()cm
2. 所見なし 3. 不明

副腎エコー：
1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
腫瘍最大径()cm
2. 所見なし 3. 不明

骨密度：
1. 低値 2. 正常 3. 高値 4. 不明

転帰

1. 治療中 2. 無治療観察中 3. 治療中断観察中
4. 転医 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡
7. 治療中断死亡 8. 不明
*死亡時の年齢：(歳 か月)死因()

<備考>

記載者氏名：()	貴施設名：()	
記載年月日：平成 年 月 日	担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他()	
調査対象者番号	性 1. 男 2. 女	生年月 大・昭・平 年 月
イニシャル(姓・名)	別	発病年月 大・昭・平 年 月 頃
居住地	都・道・府・県	初診日 昭・平 年 月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他()	
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他() 6. 死亡	
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他()	
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他()	

家 族 歴	
血族嫡：	1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母 2. 無 3. 不明
家族内発症：	1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他() 2. 無 3. 不明

病 因	
1. 感染性：	1. 結核 2. 真菌 3. AIDS 4. その他()
2. 特発性(自己免疫性)	
3. 薬剤性：	1. o,p'-DDD 2. ケトコナゾール 3. その他()
4. その他：	1. 副腎白質ジストロフィ 2. 悪性腫瘍の副腎転移 3. アミロイドーシス 4. 副腎梗塞 5. 副腎出血 6. その他()

治療開始前の状態			
色素沈着：	1. 有	2. 無	3. 不明
白斑：	1. 有	2. 無	3. 不明
脱力・倦怠感：	1. 有	2. 無	3. 不明
低血糖症状：	1. 有	2. 無	3. 不明
低血圧症状：	1. 有	2. 無	3. 不明
体重減少：	1. 有	2. 無	3. 不明
消化器症状：	1. 有	2. 無	3. 不明
血中好酸球増加：	1. 有	2. 無	3. 不明
血中コレステロール低下：	1. 有	2. 無	3. 不明
尿中17-OHCS低下：	1. 有	2. 無	3. 不明
低ナトリウム血症：	1. 有	2. 無	3. 不明
高カリウム血症：	1. 有	2. 無	3. 不明
貧血：	1. 有	2. 無	3. 不明
迅速ACTH負荷試験：	1. 正常	2. 無反応	3. 低反応
ACTH連続負荷試験：	1. 正常	2. 無反応	3. 低反応
副腎髄質機能検査：	1. 施行(検査名：) (1. 正常 2. 無反応 3. 低反応)		
	2. 未施行 3. 不明		
抗21-水酸化酵素抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
抗17 α -水酸化酵素抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
その他の抗副腎皮質抗体：	1. 陽性(抗体名：) 2. 陰性 3. 不明		
抗甲状腺抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
抗膵島抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
抗内因子抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
抗核抗体：	1. 陽性	2. 陰性	3. 不明
その他の自己抗体：	1. 陽性(抗体名：) 2. 陰性 3. 不明		

合 併 症			
特発性副甲状腺機能低下症：	1. 有	2. 無	3. 不明
粘膜皮膚カンジダ症：	1. 有	2. 無	3. 不明
1型糖尿病：	1. 有	2. 無	3. 不明
2型糖尿病：	1. 有	2. 無	3. 不明
パセドウ病：	1. 有	2. 無	3. 不明
橋本病：	1. 有	2. 無	3. 不明
原発性性腺機能低下症：	1. 有	2. 無	3. 不明
悪性貧血：	1. 有	2. 無	3. 不明
萎縮性胃炎：	1. 有	2. 無	3. 不明
中枢性疾患：	1. 有	2. 無	3. 不明
その他()：	1. 有	2. 無	3. 不明

副 腎 画 像 検 査 所 見	
CT：	1. 所見あり (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他()) 2. 所見なし 3. 不明
MRI：	1. 所見あり (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他()) 2. 所見なし 3. 不明
エコー：	1. 所見あり (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他()) 2. 所見なし 3. 不明
その他(検査名：)	1. 所見あり (1. 萎縮 2. 腫大 3. 石灰化 4. その他()) 2. 所見なし 3. 不明

副 腎 ク リ ー ゼ	
1. 有	原疾患名： 1. アジソン病 2. 続発性副腎皮質機能低下症 3. クッシング症候群術後 4. その他()
	誘因： 1. 外傷 2. 手術 3. 感染症 4. 補充療法中のグルココルチコイド剤内服中断 5. ステロイド大量投与後の急な中断 6. その他()
	転帰： 1. 治癒 2. 死亡 3. 不明 4. その他()
2. 無	
3. 不明	

転 帰		
1. 治療中	2. 無治療観察中	3. 治療中断観察中
4. 転医	5. 治療前死亡	6. 治療中死亡
7. 治療中断死亡	8. 不明	
*死亡時の年齢：(歳 か月)		
死因()		

<備考>

記載者氏名： () 貴施設名： ()
 記載年月日：平成 年 月 日 担当科名：1. 内科 2. 小児科 3. その他 ()

調査対象者番号	性 1. 男	生年月	大・昭・平	年	月
イニシャル(姓・名)	別 2. 女	発病年月	大・昭・平	年	月頃
居住地	都・道・府・県	初診日	昭・平	年	月 日
診断した医療機関	1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明	職業			
受診状況	1. 主に入院 2. 主に通院 3. 入院と通院 4. その他 ()				
経過	1. 不明 2. 自然治癒 3. 治療により軽快 4. 不変 5. その他 () 6. 死亡				
保険種別	1. 自費 2. 政管 3. 組合 4. 共済 5. 国保 6. 介護 7. 高齢 8. その他 ()				
公費負担	1. 特定疾患 2. 身障者 3. 生活保護 4. なし 5. 不明 8. その他 ()				

家族歴

血族婚：
 1. 有：1. 両親 2. 父方祖父母 3. 母方祖父母
 2. 無 3. 不明

家族内発症：
 1. 有：1. 父 2. 母 3. 兄弟 4. 姉妹 5. その他 ()
 2. 無 3. 不明

治療開始前の状態 (年 月)

血圧： () / () mmHg

臨床型：1. 無症候性
 2. 症候性 (1. 発作型 (回/日・週・月) 2. 持続型)

合併症：1. 甲状腺腫瘍 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 2. 副甲状腺機能亢進症 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 3. 粘膜炎性腫瘍 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 4. 神経線維腫 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 5. 網膜血管腫 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 6. 中枢神経系血管芽腫 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 7. 腎嚢胞 (1. 有 2. 無 3. 不明)
 8. 隣嚢胞 (1. 有 2. 無 3. 不明)

治療開始前検査所見 (年 月)

尿中排泄量(高値のものを選択)：
 1. アドレナリン 2. ノルアドレナリン 3. VMA
 4. 総メタネフリン 5. ドーパミン

高血糖：1. 有 2. 無 3. 不明
 尿糖：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 蛋白尿：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 レニン活性：1. 正常 2. 上昇 3. 不明
 レグチン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 クロニジン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 グルカゴン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明
 プリンペラン負荷試験：1. 陽性 2. 陰性 3. 不明

CT：1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 腫瘍最大径 ()cm
 2. 所見なし
 3. 不明

MRI：1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 腫瘍最大径 ()cm
 2. 所見なし
 3. 不明

エコー：1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 腫瘍最大径 ()cm
 2. 所見なし
 3. 不明

MIBGシンチグラフィ：
 1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 2. 所見なし
 3. 不明

PET：1. 所見あり(1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 2. 所見なし
 3. 不明

腫瘍の性状

部位：1. 副腎髄質
 (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)
 2. 副腎外 (具体的に)
 (1. 右側 2. 左側 3. 両側 4. 不明)

数：a. 1個
 b. 2個以上

最大径： ()cm

性質：1. 良性
 2. 悪性 (転移：1. 有 2. 無 3. 不明)
 (部位：1. 肝 2. 骨 3. 肺 4. その他 ())

治療と経過

腫瘍摘出術：1. 施行 2. 未施行 3. 不明
 化学療法：1. 施行 2. 未施行 3. 不明
 放射線療法：1. 施行(部位：1. 原発巣 2. 転移巣 3. 不明)
 2. 未施行 3. 不明

治療経過：
 高血圧：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
 高血糖：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
 代謝亢進：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
 発汗過多：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
 頭痛：1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

腫瘍摘出術

施行日： ()年()月
 術式：1. 開腹(後腹膜含む)術
 2. 内視鏡下手術

摘出：1. 患側副腎全摘
 2. 腫瘍のみ全摘
 3. 腫瘍の残存

腫瘍最大径：()cm
 病理所見：1. 腺腫 2. 癌 3. 過形成 4. 不明
 術中、術後のショック：
 1. 有 2. 無 3. 不明

転帰

1. 治療中 2. 無治療観察中
 3. 治療中断観察中 4. 転医
 5. 治療前死亡 6. 治療中死亡
 7. 治療中断死亡 8. 不明
 *死亡時の年齢：() 歳 () 月
 死因 ()

遺伝子解析：1. 有 2. 無 3. 不明

所見：

<備考>

21-水酸化酵素欠損症

臨床症状

1. 副腎不全症状
哺乳力低下、体重増加不良、嘔気・嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 男性化徴候
女児における陰核肥大、陰唇癒合、共通泌尿生殖洞。女性における多毛。
男子における伸展陰茎長の増大。男性における無精子症。
3. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。
4. 低身長
男女とも副腎アンドロゲンの過剰は早期身長発育を促すが、早期骨端線閉鎖により最終的には低身長をきたす。

検査所見

血清 17-OHP の高値

参考検査所見

1. 尿中 PT 高値 (注1)
2. 尿中 Pregnanetriolone (Pt1) 高値。尿中 11-hydroxyandrostosterone (11-OHAN)/Pregnanediol (PD) 高値 (注2)
3. 尿中 17KS 高値、尿中 17-OHCS 高値 (注3)。
4. 血漿 ACTH 高値
5. PRA 高値
6. 低 Na 血症、高 K 血症

染色体検査

遺伝子診断

P450c21 遺伝子 (CYP21A2) の異常

除外項目

- ・ 3 β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症
- ・ P450 オキシドレダクターゼ (POR) 欠損症
- ・ 11 β -水酸化酵素欠損症

(注1) 新生児期においては特異性が低い。

(注2) 国内では尿 Pt1 はガスクロマトグラフ質量分析—選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロフィール (保険未収載) で測定可能であり、診断に有用である。いっぽう、ガスクロマトグラフ法では偽高値となる。

(注3) 新生児において基準値はなく、特異性も低い。

<診断基準>

除外項目を除外した上で、

- 臨床症状を認め、新生児マススクリーニングで 17-OHP 高値が認められれば診断可能。
- 副腎不全、塩喪失状態を認めない男性化徴候を認める女児では血清 17-OHP 高値であれば診断可能。ただし、血清 17OHP-RIA 法の在胎週数別、年齢別基準範囲は必ずしも確立していない。
- 副腎不全、塩喪失状態を認めない男児では血清 17-OHP 高値で色素沈着を認める場合は診断可能。ただし、血清 17OHP-RIA 法の在胎週数別、年齢別基準範囲は必ずしも確立していない。
- 新生児期に臨床症状を認めない男児、女児において血清 17-OHP 上昇のみの場合には、偽陽性、一過性高 17-OHP 血症、あるいは非古典型の可能性がある。(とくに早期産児の場合偽陽性が多いことに注意)。ガスクロマトグラフ質量分析—選択的イオンモニタリング法による尿 Pt1 により鑑別診断可能である。

先天性リポイド過形成症

臨床症状

1. 副腎不全症状
哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。
3. 外性器所見（注1）
ほぼ全例女性型外性器。

参考検査所見

1. 画像検索による副腎皮質の腫大（注2）
2. 血漿ACTH高値
3. PRA高値
4. 尿中ステロイドプロファイルにおいて、ステロイド代謝物の全般的低下。特に新生児期の胎生皮質ステロイド異常低値（注3）
5. 低Na血症、高K血症

染色体検査

遺伝子診断

- ・ Steroidogenic acute regulatory protein (StAR) 遺伝子の異常
(90%以上の症例で同定される)
- ・ コレステロール側鎖切断酵素 (P450scc) 遺伝子 (CYP11A) の異常

除外項目

- ・ 先天性副腎低形成症
- ・ ACTH 不応症
- ・ 21-水酸化酵素欠損症
- ・ 3 β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

(注1) 本症では殆どが外性器は女性型であるが、一部外性器の軽度の男性化を示す 46, XY 女性例 (StAR 異常、P450scc 異常)、外性器が完全な男性型を示す 46, XY 男子例 (StAR 異常症) が存在する。

(注2) 先天性リポイド過形成症（とくに P450scc 異常）でも副腎の腫大を認めない場合があり、その場合先天性副腎低形成との鑑別は難しい。特に治療開始後に副腎の腫大を認めない際に、本症を否定することはできない。遺伝子診断を参考に診断する。

(注3) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析—選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロファイル（保険未収載）が可能であり、診断に有用である。（ただし本検査のみで先天性リポイド過形成症と先天性副腎低形成症との鑑別は不可）。

<診断基準>

除外項目を除外した上で、

- 3つの臨床症状、副腎の腫大を認めた場合は、診断可能。特に副腎CTにおける fat densityを伴う副腎腫大は診断的価値が高い。
- 注1、注2にあるように非典型例では臨床症状、各種検査所見を組み合わせで診断を行う。但し副腎不全をきたしているときは治療が優先される。ステロイド補充は各種内分泌検査、染色体検査の結果を待たずに行う。症状が落ち着いてから、各種検査結果を総合して診断を確定する。必要であれば遺伝子診断を行う。

P450 オキシドレダクターゼ (POR) 欠損症

臨床症状

主症状

1. 外性器異常
女児における陰核肥大、陰唇の癒合などの外陰部の男性化。
男児における小陰茎、尿道下裂、停留精巣などの不完全な男性化。
2. 骨症状 (注1)
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。

副症状

1. 二次性徴の欠如、原発性無月経
2. 母体の妊娠中期からの男性化と児出生後の改善
3. 副腎不全

検査所見

血清 17-OHP の高値 (注2)

参考検査所見

1. ACTH 負荷試験 : CYP21 と CYP17 酵素活性の複合欠損の生化学診断 (注3)
ACTH 負荷試験後のプロゲステロン、17-OH pregnenolone、17-OH progesterone、deoxycorticosterone、corticosterone の上昇。
dehydroepiandrosterone (DHEA)、androstenedione ($\Delta 4A$) の上昇は認めない。
2. 尿中ステロイドプロファイルによる CYP21 と CYP17 酵素活性の複合欠損の生化学診断 (注4)。新生児期～乳児期
早期:尿中 Pregnenetriolone (Pt1) 高値、および 11-hydroxyandrostosterone (11-OHAn)/Pregnanediol (PD) 低値。
乳児期後期以降 : pregnenolone・progesterone・DOC・corticosterone・17OHP・21-deoxycortisol 代謝物高値。
3. 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)

染色体検査

遺伝子診断

POR 遺伝子の異常

除外項目

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

(注1) まれに骨奇形が軽度、あるいは認めない症例が存在する。その場合は内分泌検査や遺伝子診断を行い診断する。

(注2) 新生児期においては正常上限付近のことが多い。

(注3) CYP21 と CYP17 活性の低下を証明する必要がある。いくつかの検査項目は保険収載されていないが、一部の民間検査機関で測定可能である。ただし生後6ヶ月までは、免疫化学的測定-直接法による血中ステロイドホルモン測定は胎生皮質ステロイドの影響を受け、生化学診断は必ずしも有用ではない。

(注4) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析-選択的イオンモニタリング 法による尿ステロイドプロファイル (保険未収載) が可能であり、診断に有用である。

<診断基準>

- 主症状をすべて認め、血清 17-OHP が上昇している場合は診断可能。
- 骨症状および特徴的骨レントゲン所見を認めない場合は検査所見、参考所見を検討し診断する。
- グルココルチコイドの補充方法、量については各症例によって異なる。突然死の報告もあるので、ストレス時のグルココルチコイドの補充について症例毎に必要な性を検討すべきである。

3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

臨床症状

1. 副腎不全症状
哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。
3. 外性器所見
46, XY 症例では尿道下裂、停留精巣などの不完全な男性化。
46, XX 症例では正常女性型から軽度の陰核肥大、陰唇癒合（軽度の男性化）。

参考検査所見

1. 血漿 ACTH 高値
2. PRA の高値
3. Pregnenolone/Progesterone、17-OH pregnenolone/17-OH progesterone、DHEA/Δ4-androstenedione 比の上昇（注1）
4. 低Na血症、高K血症

染色体検査

遺伝子診断

タイプ II 3βHSD 遺伝子 (HSD3B2) の異常

除外項目

- ・21-水酸化酵素欠損症
- ・11β-水酸化酵素欠損症
- ・17α-水酸化酵素欠損症
- ・POR 欠損症

(注1) 内分泌学的にΔ5-/Δ4-ステロイド比の上昇がマーカーになるが17-OHP、Δ4-androstenedione の上昇を認める場合もある。いくつかの検査項目は保険収載されていないが、一部の民間検査機関で測定可能である。ただし生後6ヶ月までは、免疫化学的測定-直接法による血中ステロイドホルモン測定は診断に必ずしも有用ではない。(測定に胎生皮質ステロイドの影響を受けるからである。)

<診断基準>

除外項目を除外した上で

- 3つの臨床症状を認める場合は診断可能。
- 染色体検査は時間がかかるため、副腎不全をきたしている場合は治療が優先される。この場合症状が落ちついてから、各種検査結果を総合して診断を確定する。必要があれば遺伝子診断を行う。

11-β水酸化酵素欠損症

臨床症状

主症状

1. 高血圧
DOC 過剰産生による若年高血圧（注1）
2. 男性化（46, XX 女性）
生下時陰核肥大、陰唇陰囊融合など外性器男性化。
出生後も男性型体型、乳房発育不良、多毛などの男性化症状の進行。
3. 性早熟（46, XY 男性）
男児において性器肥大、陰毛出現などの性早熟。

副症状

低身長（男女とも）。

男女とも副腎アンドロゲンの過剰は早期身長発育を促すが、早期骨端線閉鎖により最終的には低身長をきたす。

参考検査所見

1. 血漿 ACTH 高値
2. PRA 低値
3. 血清 DOC、11-deoxycortisol の基礎値、負荷後 ACTH の高値（注2）。
4. 血清テストステロン高値、DHES (DHEA-S) 高値
5. 尿ステロイドプロフィールにおける DOC・11-deoxycortisol 代謝物高値（注3）。

染色体検査

遺伝子診断

P45011β 遺伝子 (CYP11B1) の異常

除外項目

- ・ 21-水酸化酵素欠損症
- ・ 17α-水酸化酵素欠損症

- (注1) まれに高血圧が認められない症例が存在する。
- (注2) 生後6ヶ月までは、免役化学的測定-直接法による血中ステロイドホルモン測定は診断に必ずしも有用ではない。測定に胎生皮質ステロイドの影響を受けるからである。
- (注3) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析-選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロフィール（保険未収載）が可能であり、診断に有用である。

<診断基準>

除外項目を除外した上で

- 主症状のうち1, 2を認める場合は副症状、各種検査を参考にして診断する。
- 主症状のうち1, 3を認める場合は副症状、各種検査を参考にして診断する。
- 注1のように高血圧を認めない例では、主症状2または3, 副症状、各種検査を参考にして診断する。

17 α -水酸化酵素欠損症

臨床症状

主症状

1. 高血圧
DOCやBの過剰産生による若年性高血圧（注1）
2. 性腺機能低下症（注2）
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。
男女とも性毛（腋毛、恥毛）の欠如。

副症状

ミネラルコルチコイド過剰による低K血症に伴い、筋力低下を認めることがある。

参考検査所見

1. PRA 低値、血漿 ACTH 高値ではない
2. 血清 DOC、コルチコステロン(B)の基礎値、ACTH 負荷後のこれらの高値
3. 血清テストステロン、エストロゲンの低値
4. 尿中 17-OHCS、17KS の低値
5. 尿ステロイドプロフィールにおける progesterone、DOC、corticosterone 代謝物の高値（注3）

染色体検査

遺伝子診断

P450c17 遺伝子 (CYP17) の異常

除外項目

- ・ 21-水酸化酵素欠損症
- ・ 11 β -水酸化酵素欠損症
- ・ POR 欠損症

(注1) まれに高血圧の認められない症例が存在する。

(注2) 軽症 46, XY 症例で外性器の男性化を認める症例もある。軽症 46, XX 症例では月経を認める症例もある。

(注3) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析-選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロフィール（保険未収載）が可能であり、診断に有用である。

<診断基準>

除外項目を除外した上で

- 主症状を認める場合は各種検査を参考にして診断する。
- 主症状のうち1, 3を認める場合は副症状、各種検査を参考にして診断する。

先天性副腎低形成症診断の手引き

A. DAX-1 異常症 (X 連鎖性)

I. 臨床症状

1. 副腎不全症状：発症時期は新生児期から成人期までさまざまである
哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
3. 低ゴナドトロピン性性腺機能不全
停留精巣、マイクロペニス、二次性徴発達不全（年長児）（注1）
4. 精子形成障害

II. 検査所見

1. 全ての副腎皮質ホルモンの低下
 - (1) 血中コルチゾールの低値
 - (2) 血中アルドステロンの低値
 - (3) 血中副腎性アンドロゲンの低値
 - (4) 尿中 17-OHCS/コルチゾール, 17-KS の低値
 - (5) ACTH 負荷試験で全ての副腎皮質ホルモンの分泌低下
 - (6) 尿中ステロイドプロファイルにおいて、ステロイド代謝物の全般的低下、特に新生児期の胎生皮質ステロイド異常低値（注2）
2. 血中 ACTH、PRA の高値
3. 血中ゴナドトロピン低値
4. 画像診断による副腎低形成の証明

III. 遺伝子診断

DAX-1 (NROB1) 遺伝子の異常

IV. 除外項目

- ・ SF-1 異常症
- ・ ACTH 不応症（コルチゾール低値、アルドステロン正常）
- ・ 先天性リポイド過形成症

V. 副腎病理所見

永久副腎皮質の形成障害と、空胞形成を伴う巨大細胞で形成された胎児副腎皮質の残存とを特徴とする cytomegalic form を示す。

VI. 参考所見

Duchene 型筋ジストロフィ症に先天性副腎低形成症を合併することがある。

精神発達遅滞、成長障害、glycerol kinase欠損症を伴う DAX-1 遺伝子欠失による。

（注1）例外的にゴナドトロピン非依存性の思春期早発症を来した症例の報告がある。

（注2）国内ではガスクロマトグラフ質量分析—選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロファイル（保険未収載）が可能であり、診断に有用である。（ただし本検査のみで先天性副腎低形成症と先天性リポイド過形成との鑑別は不可）

[診断基準]

確実例：I, II, IIIおよびIVを満たすもの

ほぼ確実例：I, IIおよびIVを満たすもの

疑い例：I, IVおよびIIの一部を満たすもの

B. SF-1/Ad4BP 異常症 (常染色体性)

I. 臨床症状

1. 副腎不全症状：伴わない場合がある

哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。

2. 46, XY 性分化異常症

さまざまな程度の性分化異常を呈する。

II. 検査所見

1. 副腎不全症状を有する場合：全ての副腎皮質ホルモンの低下

(1) 血中コルチゾールの低値

(2) 血中アルドステロンの低値

(3) 血中副腎性アンドロゲンの低値

(4) 尿中 17-OHCS/コルチゾール, 17-KS の低値

(5) ACTH 負荷試験で全ての副腎皮質ホルモンの分泌低下

(6) 尿中ステロイドプロファイルにおいて、ステロイド代謝物の全般的低下、特に新生児期の胎生皮質ステロイド異常低値 (注1)

2. 副腎不全症状を有する場合：血中 ACTH の高値

3. 画像診断による副腎低形成の証明

III. 遺伝子診断

SF-1/Ad4BP (NR5A1) 遺伝子の異常

IV. 除外項目

- ・ DAX-1 異常症
- ・ ACTH 不応症 (コルチゾール低値、アルドステロン正常)
- ・ 先天性リポイド過形成症

[診断基準]

確実例：I, II および III を満たすもの

ほぼ確実例：I, II を満たすもの

疑い例：I, II の一部を満たすもの

C. IMAGe 症候群 (原因不明)

I. 臨床症状

1. 子宮内発育遅延 (intrauterine growth retardation: IUGR)
2. 骨幹端異形成症 (metaphyseal dysplasia)
3. 先天性副腎低形成 (adrenal hypoplasia congenita)
副腎不全症状、皮膚色素沈着。
4. 外性器異常 (genital anomalies)
ミクロペニス、尿道下裂など。

II. 検査所見

1. 全ての副腎皮質ホルモンの低下：軽症例の報告がある
 - (1) 血中コルチゾールの低値
 - (2) 血中アルドステロンの低値
 - (3) 血中副腎性アンドロゲンの低値
 - (5) ACTH 負荷試験で全ての副腎皮質ホルモンの分泌低下
2. 血中 ACTH の高値
3. 画像診断による副腎低形成の証明
4. X 線による長管骨の骨端部異形成
5. 高カルシウム尿症を認める場合がある
6. 骨年齢の遅延

III. 除外項目

- ・ DAX-1 異常症
- ・ SF-1/AD4BP 異常症
- ・ ACTH 不応症 (コルチゾール低値、アルドステロン正常)
- ・ 先天性リポイド過形成症

[診断基準]

- 確実例：I のすべて、II および III を満たすもの
ほぼ確実例：I の一部、II および III を満たすもの
疑い例：I, II の一部、および III を満たすもの

偽性低アルドステロン症

<概念・定義>

腎機能障害やアルドステロンの分泌不全がないにもかかわらず、高K血症、代謝性アシドーシスなどの、一見アルドステロン不応症を推定させる病態をとる。病態の異なる2つの臨床型がある。

I型：先天的な腎尿細管におけるNa再吸収とK排泄能の低下のため塩類喪失症状をきたす。古典的偽性低アルドステロン症とも呼ばれる。

症状：1) 新生児期、乳児期の発症（多くは生後7か月以内）

2) 発育不良

3) 食欲不振（哺乳力低下）

4) 不機嫌、嘔吐

5) 塩喪失症状（脱水、ショック、体重減少）

検査所見：低Na血症、高K血症、代謝性アシドーシス、高レニン血症、高アルドステロン血症。

腎、副腎機能は正常。

ENaCの α 、 β -サブユニット遺伝子に異常を呈する場合がある。

フルオロコルチゾール（フロリネフ）などのミネラルコルチコイド投与に無反応。

II型：腎尿細管機能異常により高K血症、高Cl血症性代謝性アシドーシスをきたすが、I型と異なり塩類喪失症状はなく、循環血液量増大による高血圧を呈する。

症状：1) 小児、成人に発症

2) 高血圧、頭痛

3) 低身長

4) 精神発達遅延

5) 四肢筋力低下、周期性四肢麻痺

6) 歯や骨の奇形

検査所見：高K血症、高Cl血症、代謝性アシドーシス、血漿レニン活性低値。

腎、副腎機能は正常。

サイアザイドが著効する。

11 β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (AME 症候群)

概念・定義

ミネラルコルチコイド過剰によると思われる臨床症状（高血圧、低 K 血症）を呈するにもかかわらず、アルドステロンが増加していない症例を apparent mineralcorticoid excess (AME)症候群とよぶ。腎のコルチゾール不活性化酵素である 11 β -水酸化ステロイド脱水素酵素 2 型の障害のため、コルチゾールが不活性型のコルチゾンに転換されず、コルチゾールが腎集合管のミネラルコルチコイド受容体に結合し、アルドステロン過剰症と同様の病態を呈する。

症状

- 1) 低レニン性高血圧
- 2) 多飲多尿、筋力低下、テタニー
- 3) 成長障害

検査所見

- 1) 低 K 血症、アルカローシス
- 2) 血中アルドステロン、DOC、コルチコステロンの低値または正常
- 3) 血中レニン値またはレニン活性の低下
- 4) 血中コルチゾール正常～軽度高値
- 5) 尿中 tetrahydrocortisol/tetrahydrocortisone 比の低下
- 6) 臨床的にデキサメタゾンまたはスピロラクトンが奏功する