

078-03 下体重前線性低血糖-甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 性別, 年齢, 病歴, 検査結果, 社会保険, 生後状況, 移動の歴史, 今の生活の管理, など

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

検査所見, 身長・体重等, 検査結果, 検査結果, 検査結果, など

B. 検査結果

内分泌検査, 検査結果, 検査結果, 検査結果, など

<診断のカテゴリ> (該当する項目に☑を記入する)

該当項目: 1. おおむね2. の項目を満たす □ 1. A 症候群のうち1項目以上を満たす □ 2. 診断基準を満たす (検査結果) に対して検査結果が正常なし, 正常, 過剰, 過剰, 過剰, 過剰

078-04 下体重前線性低血糖-GH 分泌不全性低身長症(小児)

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 性別, 年齢, 病歴, 検査結果, 社会保険, 生後状況, 移動の歴史, 今の生活の管理, など

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

検査所見, 身長・体重等, 検査結果, 検査結果, 検査結果, など

B. 検査結果

内分泌検査, 検査結果, 検査結果, 検査結果, など

症状の概要, 経過, 特記すべき事項など

症状の概要, 経過, 特記すべき事項など

■ 発症と経過

発症, 経過, 経過, 経過, など

■ 治療その他

治療法, 薬物, 薬物, 薬物, など

■ 重症度分類に関する事項

重症度, 軽症, 重症, 軽症, など

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

人工呼吸器の使用, 使用開始, 使用終了, など

検査結果

検査結果, 検査結果, 検査結果, など

検査結果, 検査結果, 検査結果, など

重症分類

重症分類, 軽症, 重症, 軽症, など

<診断のカテゴリ> (該当する項目に☑を記入する)

該当項目: 1. おおむね2. の項目を満たす □ 1. 該当 □ 2. 該当

症状の概要, 経過, 特記すべき事項など

症状の概要, 経過, 特記すべき事項など

■ 発症と経過

発症, 経過, 経過, 経過, など

■ 治療その他

治療法, 薬物, 薬物, 薬物, など

■ 重症度分類に関する事項

重症度, 軽症, 重症, 軽症, など

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

人工呼吸器の使用, 使用開始, 使用終了, など

生活状況	食生活 喫煙 入浴 排便習慣 洗剤コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	手指サポート要/補助 トイレ動作 歩行 車椅子 洗剤コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
------	-------------------------------------	---	--	--

医療機関名: _____ 所在地番号: _____

医療機関所在地: _____ 電話番号: _____

医師の氏名: _____ 印 記載年月日: 平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日 自治筆名(記載欄のこと)

※本問紙の構成は、原則として、医療機関の職員が記入することとなります。ただし、ご本人が記入される場合は、ご本人の署名と捺印が必要です。

※医療機関の医師が記入される場合は、ご本人の署名と捺印が必要です。また、ご本人が記入される場合は、ご本人の署名と捺印が必要です。

※医療機関の医師が記入される場合は、ご本人の署名と捺印が必要です。また、ご本人が記入される場合は、ご本人の署名と捺印が必要です。

新規 更新

078-05 下流体前葉機能低下症・成人 OH 分泌不全症

■ 基本情報

受診者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(ひらがな)	名(ひらがな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別
出生の国(県)					
出生の氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(ひらがな)	名(ひらがな)	
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 4. 母(母) 5. 父(父) 6. 兄弟(兄弟) 7. 姉妹(姉妹) 8. その他(その他)				
婚姻年月	西暦	年	月		
生後状況	1. 産後 2. 産後 3. その他				
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 4. 母(母) 5. 父(父) 6. 兄弟(兄弟) 7. 姉妹(姉妹) 8. その他(その他)				
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 4. 母(母) 5. 父(父) 6. 兄弟(兄弟) 7. 姉妹(姉妹) 8. その他(その他)				

■ 診断基準に関する事項

A. 主要所見

身長	mm	体重	kg
血圧	mmHg	mmHg	mmHg
心電図			
血液検査	1. あり 2. なし 3. 不明 4. あり 5. なし 6. 不明 7. あり 8. なし 9. 不明 10. あり 11. なし 12. その他		
その他	1. あり 2. なし 3. 不明 4. あり 5. なし 6. 不明 7. あり 8. なし 9. 不明 10. あり 11. なし 12. その他		

B. 検査所見

検査年月日	西暦	年	月	日	
1. 成長ホルモン					
2. インスリン	ng/mL	3. アルブミン	ng/mL	4. グルカゴン	ng/mL
5. グルカゴン	ng/mL	6. グルカゴン	ng/mL	7. グルカゴン	ng/mL
8. グルカゴン	ng/mL	9. グルカゴン	ng/mL	10. グルカゴン	ng/mL
11. グルカゴン	ng/mL	12. グルカゴン	ng/mL	13. グルカゴン	ng/mL

■ 検査法

検査法	1. 検査 2. 検査
検査法	1. 検査 2. 検査
検査法	1. 検査 2. 検査

<診断のカテゴリ> (該当する項目に印を記入する)

<input type="checkbox"/> 検査法	1. 検査 2. 検査
<input type="checkbox"/> 検査法	1. 検査 2. 検査
<input type="checkbox"/> 検査法	1. 検査 2. 検査

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 発症と経過

発症	1. あり 2. なし 3. 不明	経過	1. あり 2. なし 3. 不明
検査	1. あり 2. なし 3. 不明	検査	1. あり 2. なし 3. 不明
検査	1. あり 2. なし 3. 不明	検査	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 治療その他

検査	1. あり 2. なし 3. 不明	検査	1. あり 2. なし 3. 不明
検査	1. あり 2. なし 3. 不明	検査	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

重症度	1. 軽度 2. 中等
重症度	1. 軽度 2. 中等
重症度	1. 軽度 2. 中等

■ 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			
開始年月	西暦 年 月 日	開始の理由		
種類	1.気管挿管を介した人工呼吸器 2.鼻マスクを介した人工呼吸器			
使用状況	1.間欠的使用 2.夜間の睡眠時の使用 3.一日中使用 4.常時使用			
使用状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	昇降子とベットの移動	□自立 □部分介助 □部分介助 □全介助
	飲水	□自立 □部分介助 □不可	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
入浴	□自立 □部分介助 □不可	歩行	□自立 □部分介助 □部分介助 □全介助	
排泄管理	□自立 □部分介助 □不可	言葉	□自立 □部分介助 □全介助	
排痰コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	排痰コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	

医師氏名 _____ 所在地番号 _____
 医師所属科名 _____ 電話番号 (_____) _____
 医師の氏名 印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自家または別科のこと

- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。医師が記入した病名は、医師の指示に従って記入することです。
- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。
- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。

新規 更新

07-8-0 下垂体前葉機能低下症-プロラクチン(PRL)分泌低下症

■ 基本情報

受診者番号	
姓氏名字	全名(姓) 姓(名) 名(名)
別館番号	住所
生年月日	西暦 年 月 日 性別 1.男 2.女
出生地(国)	
出生地(町)	姓(名) 名(名) 名(名)
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症者(兄弟) 1.父 2.母 3.子 4.同胞(兄弟) 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 詳細 ()
発症年月	西暦 年 月
社会保険	1.国民健康保険 2.労災保険 3.なし 4.介護保険 5.1 6.2 7.3 8.4 9.5
生活状況	
移動の程度	1.歩行困難 2.杖や手すりが必要 3.ほぼ自立
身の回りの管理	1.自立 2.部分介助 3.ほぼ自立
お金の管理	1.自立 2.部分介助 3.ほぼ自立
痛み/不眠症	1.あり 2.なし 3.不明
不安/不安心事	1.あり 2.なし 3.不明

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

視力所見	
視網膜血管	mlt
身長	cm
体重	kg
検査日	西暦 年 月 日
下垂体前葉機能低下	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし 3.不明 ()
検査項目	1.IGFBP3 2.IGF1 3.IGFBP1 4.IGFBP3 5.プロラクチン 6.オキシトシン
検査結果	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査結果

内分泌検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
プロラクチン値	
血中プロラクチン	測定値 (ng/ml) 検査日 1.あり 2.なし 3.不明 測定値 (ng/ml)

<診断の категория>

測定例 A：検査結果が検査下限値以下、B：検査結果が検査下限値 (検査結果値) -1.75 x 1.5 ng/ml (未満) 1.成否 2.再検査
 のための検査 (検査値5ng/ml以上) に対する血中プロラクチン値が低下したと判断する。

症状の観察、経過、物に付き事項など

■ 発症と経過

発症原因	1.あり 2.なし 3.不明	発症時状況	1.正常 2.異常
発症時(神経)状態	1.あり 2.なし 3.不明	発症時検査	1.あり 2.なし 3.不明
経過			
進行性・変動性	1.あり 2.なし	治療経過	1.あり 2.なし
治療経過	1.あり 2.なし	治療(薬剤・手術)	1.あり 2.なし
臨床経過・治療経過	1.あり 2.なし	治療(手術)	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	治療経過	1.あり 2.なし
特異性	1.あり 2.なし	治療経過	1.あり 2.なし
手術経過・手術結果	1.あり 2.なし	手術経過	1.あり 2.なし
経過観察	()		

■ 治療その他

検査結果	1.あり 2.なし	検査結果	1.あり 2.なし	検査結果	1.あり 2.なし
検査結果	1.あり 2.なし	検査結果	1.あり 2.なし	検査結果	1.あり 2.なし

■ 重症度分類に関する事項

重症度	1.軽症 2.重症
重症	1.特異性 2.非特異性 3.不明
重症	1.前駆症状(視力低下) 2.前駆症状(視力低下) 3.前駆症状(視力低下) 4.前駆症状(視力低下)

■ 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			
開始年月	西暦 年 月 日	開始の理由		
種類	1.気管挿管を介した人工呼吸器 2.鼻マスクを介した人工呼吸器			
使用状況	1.間欠的使用 2.夜間の睡眠時の使用 3.一日中使用 4.常時使用			
使用状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	昇降子とベットの移動	□自立 □部分介助 □部分介助 □全介助
	飲水	□自立 □部分介助 □不可	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
入浴	□自立 □部分介助 □不可	歩行	□自立 □部分介助 □部分介助 □全介助	
排泄管理	□自立 □部分介助 □不可	言葉	□自立 □部分介助 □全介助	
排痰コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	排痰コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	

医師氏名 _____ 所在地番号 _____
 医師所属科名 _____ 電話番号 (_____) _____
 医師の氏名 印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自家または別科のこと

- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。医師が記入した病名は、医師の指示に従って記入することです。
- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。
- ※病名記載の欄は医師が記入し、病名が不明な場合は、医師の指示に従って記入することです。

新規 更新

基本情報

Form containing patient details: 受診番号, 性別, 年齢, 病歴, 家族歴, etc.

診断基準に関する事項

Form A: 主訴, 現病歴, 既往歴, 家族歴, 検査結果, etc.

B. 検査所見

Table for laboratory results: 検査年月日, 測定値, 基準値, etc.

重症化分類に関する事項

Form for classification criteria: 1. 重症化: 日常生活に支障がない, etc.

人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for artificial respiration: 使用の有無, 開始年月, 理由, etc.

Form for medical history: B. 病歴, B. 病歴開始年, B. 医師の氏名

※重症化分類に関する事項は、診断基準に基づき、医師が判断することにより決定されることとなります。

Table with 4 columns: 測定値, 基準値 (目), 基準値 (定)

C. 遺伝学的検査 (該当する項目にのみ記入する)

Form for genetic testing: 遺伝子検査の実施, 結果

D. 検査所見 (新法)

Form for new tests: 以下の内容を記載し、全てを記入する。

<診断のカテゴリー> (該当する項目にのみ記入する)

Form for diagnosis categories: 確定: ①中等度甲状腺ホルモン不足, etc.

<症状の概況、経過、特徴すべき事項など>

Form for clinical course and symptoms

発症と経過

Form for onset and course

治療その他

Form for treatment and other: 治療, 重症化の有無, etc.

□新規 □更新

■ 基本情報

受診番号	姓(漢字)	名(漢字)	名(フリガナ)
郵便番号	住所		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1. 男 2. 女
出生地(国)・市町村	姓(漢字)	名(漢字)	名(フリガナ)
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 6. 兄弟姉妹(兄) 7. 兄弟姉妹(妹) 8. 兄弟姉妹(父) 9. 兄弟姉妹(母) 10. その他 11. その他 12. その他		
発症年月	西暦 年 月		
発症場所	1. 発症 2. 再発 3. なし	再発回数	1 2 3 4 5
病歴の経過	1. 非典型的な経過がある 2. 典型的経過がある 3. 他にあり		
身体所見	1. 顔面や手足に異常がある 2. 皮膚に異常がある 3. 自分で気づいた		
本人の訴え	1. 異常がある 2. 典型的経過がある 3. 行うことができない		
検査/治療	1. なし 2. 中絶あり 3. その他		
不妊/不妊済み	1. 異常なし 2. 中絶あり 3. その他		

■ 診断成績に関する事項

1. 先天性11βHSD欠損症 2. 3β-ヒドロキシステロイド脱ヒドロキシ化酵素欠損症 3. 21-ヒドロキシ化酵素欠損症 4. 17α-ヒドロキシ化酵素欠損症
5. 17α-ヒドロキシ化酵素欠損症 6. P450 オキシシトクロームP450欠損症

A. 主要所見

身長	cm	体重	kg
腕長	cm	体高	kg
股関節屈曲	mmHg	股関節屈曲	mmHg
三徴	1. あり 2. なし 3. 不明		
1. 嘔吐力低下、体重増進不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど	1. あり 2. なし		
2. 皮膚色素沈着	1. あり 2. なし		
3. 女性性徴	1. あり 2. なし		
合併症	1. あり 2. なし 3. 不明		

B. 検査所見

1. 副腎皮質の腫大	1. あり 2. なし	(検査年月日 西暦 年 月 日)
2. 血漿K/Na比	1. あり 2. なし	(検査年月日 西暦 年 月 日)
3. PRA高値	1. あり 2. なし	(検査年月日 西暦 年 月 日)
1. 尿中ステロイドプロファイルにおける	1. あり 2. なし	(検査年月日 西暦 年 月 日)

医療機関名 指定医療番号
医療機関所在地 電話番号
医師の氏名 印 受診年月日: 平成 年 月 日 発症または発覚の月日

・採血等の検査結果は、医師の指示に従って、医師の指示に従って実施してください。
・採血等の検査結果は、医師の指示に従って実施してください。
・採血等の検査結果は、医師の指示に従って実施してください。

1. 氏名	姓	名	性別	年齢	受診年月日	西暦	年	月	日
2. 氏名	姓	名	性別	年齢	受診年月日	西暦	年	月	日

C. 遺伝学検査 (該当する項目を記入)

1. 染色体異常 2. 遺伝子異常
3. SREBF1欠損症 (SREBF1欠損症) 4. SREBF1欠損症 (SREBF1欠損症) 5. SREBF1欠損症 (SREBF1欠損症) 6. SREBF1欠損症 (SREBF1欠損症)

D. 診断 (診断)

1. 確定診断: Dが全て除外可、A1~3とB1のすべてがみたす
2. 非典型型: Dが全て除外可、A、B、Cを組み合わせで診断
3. 不明: Dが全て除外可、A、B、Cを組み合わせで診断

<診断のカテゴリー> (該当する項目に○を記入する)

1. 確定診断: Dが全て除外可、A1~3とB1のすべてがみたす
2. 非典型型: Dが全て除外可、A、B、Cを組み合わせで診断
3. 不明: Dが全て除外可、A、B、Cを組み合わせで診断

症状の概要、経過、特記すべき事項など

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

1. ステロイド治療 2. ステロイド治療 3. ステロイド治療
4. ステロイド治療 5. ステロイド治療 6. ステロイド治療

■ 重症度分類に関する事項

1. 重症度分類に関する事項
2. 重症度分類に関する事項
3. 重症度分類に関する事項

■ 人工腎臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1. あり	開始の月日	西暦 年 月 日	開始の理由	1. あり 2. なし
種類	1. 人工腎臓 2. 人工腎臓 3. 人工腎臓 4. 人工腎臓				
使用状況	食事	水分	透析	透析	透析

■ 基本情報

受診者番号			
姓(姓)	名(姓)	姓(名)	名(名)
郵便番号	住所		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生地(町村)			
出生時体重(実測)kg	出生時身長(実測)cm	出生時頭圍(実測)cm	出生時胎位
産期歴	1.あり 2.なし 3.不明 胎位:胎位1.1.2.胎 3.1.2.胎位 3.胎位 4.胎位 5.胎位 6.胎位 7.胎位 8.胎位 9.胎位 10.胎位 11.胎位 12.胎位		
産院(産科)	西暦 年 月		
生後状況	1.良好 2.悪化 3.なし 4.不明		
病状の経過	1.多量出血の傾向がある 2.いらいらする傾向がある 3.発熱がある		
卒乳の管理	1.母乳や母乳以外の乳を飲んでいる 2.母乳以外の乳を飲んでいる 3.母乳のみを飲んでいる		
卒乳の回数	1.回数が多い 2.回数がある程度ある 3.回数が少ない		
卒乳の回数	1.多い 2.中程度ある 3.少ない		
卒乳の回数	1.回数が多い 2.回数がある程度ある 3.回数が少ない		

■ 診断基準に関する事項

診断(新別)

1. 先天性プロラクチン欠損症	2. 先天性プロラクチン欠損症	3. 先天性プロラクチン欠損症	4. 先天性プロラクチン欠損症
5. 17α-水酸化酢酸欠損症	6. P450c17α欠損症	7. 先天性プロラクチン欠損症	8. 先天性プロラクチン欠損症

A. 身体所見

身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	呼吸	回/分
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
生後状況	診断日	西暦 年 月 日	
1. 呼吸不全症状	呼吸力低下、呼吸困難、呼吸・胸騒ぎ、脱水、意識障害、ショックなど	1.あり 2.なし	
2. 発達遅滞(精神遅滞、運動遅滞、言語遅滞、聴覚遅滞、視覚遅滞)	発達遅滞、運動遅滞、言語遅滞、聴覚遅滞、視覚遅滞	1.あり 2.なし	
3. 先天性色素性胎痣	全身のびまん性色素性胎痣	1.あり 2.なし	
4. 胎動異常	胎動頻数、胎動、胎動、胎動	1.あり 2.なし	
合併症	1.あり □ミトコンドリア病 □糖尿病 □高血圧 □脂質異常症 □中重度下 □骨粗鬆症 2.なし 3.不明		

B. 検査所見

1. 診断 先天性プロラクチン欠損症で17-βHSD欠損症と認められる	1.あり 2.なし
検査結果	検査日 西暦 年 月 日
2. 血清17-OH progesterone 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/dL 測定法
3. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/d 測定法
4. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/d 測定法
5. 尿中11-dehydrocorticosterone (11-βHSD) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/d 測定法

生活状況	食事	自立 □部分介助 □全介助	排泄子とベットの移動	自立 □部分介助 □部分介助 □全介助
	歩行	自立 □部分介助/不明	トイレ動作	自立 □部分介助 □全介助
	入浴	自立 □部分介助/不明	歩行	自立 □部分介助 □部分介助 □全介助
	排便管理	自立 □部分介助 □介助	排泄管理	自立 □部分介助 □部分介助 □全介助
	浴服コントロール	自立 □部分介助 □全介助	浴服コントロール	自立 □部分介助 □全介助

医師の氏名	〒	〒	〒
医師の勤務先	〒		
医師の住所	〒		
医師の氏名	印	西暦 年 月 日	住所または勤務先

※本調査票は、調査票として、必ず行先を記載して、医師に提出してください。調査票は、医師が提出した調査票に基づいて、調査結果を通知いたします。
 ※本調査票は、調査票として、必ず行先を記載して、医師に提出してください。調査票は、医師が提出した調査票に基づいて、調査結果を通知いたします。
 ※本調査票は、調査票として、必ず行先を記載して、医師に提出してください。調査票は、医師が提出した調査票に基づいて、調査結果を通知いたします。
 ※本調査票は、調査票として、必ず行先を記載して、医師に提出してください。調査票は、医師が提出した調査票に基づいて、調査結果を通知いたします。

6. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/dL 測定法
7. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/dL 測定法
8. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/dL 測定法
9. 尿中Pregnenolone (20) 濃度 (1.あり 2.なし)	測定値 mc/dL 測定法

C. 遺伝学的検査

染色体検査の結果	1.正常 2.非正常
遺伝子検査の結果	1.正常 2.非正常
CPRO21検査 (PTPAC) 結果	

D. 診断(新別)

以下の項目を記入し、全て記入できる。全てできなかった項目を記入する。	1.あり 2.なし 3.不明
□17-βHSD欠損症で17-βHSD欠損症と認められる	□21-βHSD欠損症で17-βHSD欠損症と認められる
□3.11欠損症で17-βHSD欠損症と認められる	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

□ 確診断: Dが全て除外可、A1~4, B1をみたす
□ 推定診断: Dが全て除外可、A1およびB1が認められないが、男性化徴候を認める女性で17-OH 高値をみたす
□ 確診断: Dが全て除外可、A1およびB1が認められないが、男性化徴候を認める女性で17-OH 高値でA3をみたす
□ 偽陽性: 一過性高17-OH 血値、あるいは2型表現型: Dが全て除外可、新生児期に臨床徴候を認めないが17-OH 高値、尿P4で鑑別できている
□ 不明: 以上いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

■ 治療その他

先天性プロラクチン欠損症	1.あり 2.なし 3.不明		
ありの場合	ステロイドの種類 ()	投与量 ()	投与回数 ()

■ 重症度分類に関する事項

1. 血中コレステロールの低下を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 胎動異常への対応が低下	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 胎動異常の診断が不明	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 胎動異常の診断が不明	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 胎動異常の診断が不明	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)

人工呼吸器の使用	1.あり
使用期間	西暦 年 月 日
種類	1.常時使用 2.常時使用 3.常時使用 4.常時使用
使用状況	1.常時使用 2.常時使用 3.常時使用 4.常時使用

■ 基本情報

症候群名、性別、年齢、生年月日、性別、出生年月日、家族歴、発症年月、社会保険、生活状況、運動の制限、身長の管理、骨密度の管理、痛み/不快感、不安/不ききさみ

■ 診断基準に関する事項

診断 (新調) 1.先天性アミノ酸血症 2.3β-水酸化プロピオン酸脱炭素化酵素欠損症 3.2β-水酸化プロピオン酸脱炭素化酵素欠損症 4.11β-水酸化プロピオン酸脱炭素化酵素欠損症 5.17α-水酸化プロピオン酸脱炭素化酵素欠損症 6.PKD9 ナキンドレクラーター欠損症

A. 主要所見

現病所見 身長、体重、血圧、血中尿素窒素、尿酸、血清カルシウム、血清アルカリホスファターゼ、血清ビタミンD、血清25(OH)D、血清PTHrP、血清PTH、血清IGFBP3、血清IGFBP4、血清IGFBP5、血清IGFBP6、血清IGFBP7、血清IGFBP8、血清IGFBP9、血清IGFBP10、血清IGFBP11、血清IGFBP12、血清IGFBP13、血清IGFBP14、血清IGFBP15、血清IGFBP16、血清IGFBP17、血清IGFBP18、血清IGFBP19、血清IGFBP20

B. 検査所見

尿沈渣検査、尿中尿素窒素、尿中尿酸、尿中カルシウム、尿中アルカリホスファターゼ、尿中ビタミンD、尿中PTHrP、尿中PTH、尿中IGFBP3、尿中IGFBP4、尿中IGFBP5、尿中IGFBP6、尿中IGFBP7、尿中IGFBP8、尿中IGFBP9、尿中IGFBP10、尿中IGFBP11、尿中IGFBP12、尿中IGFBP13、尿中IGFBP14、尿中IGFBP15、尿中IGFBP16、尿中IGFBP17、尿中IGFBP18、尿中IGFBP19、尿中IGFBP20

生活状況 食事、着衣、入浴、排泄管理、運動コントロール、四肢力、歩行、日常生活、運動コントロール

医師情報 医師氏名、医師職名、医師住所、医師電話番号

※検査結果は、検査結果を基に、適切な治療計画を立て、適切な経過観察を行い、適切なフォローアップを行うこと。また、検査結果が正常範囲内であっても、適切な経過観察を行い、適切なフォローアップを行うこと。

Table with 2 columns: 検査項目 (検査項目) and 検査結果 (検査結果)

C. 進行性検査

発症後経過の経過、治療開始後の経過、治療開始後の経過

D. 鑑別診断 (新調)

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった疾患は2を記入する。

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定診断、鑑別診断、未確定診断

<症状の経過、経過、特徴すべき事項など>

症状の経過、経過、特徴すべき事項など

■ 治療その他

最新アミノ酸検査法、アミノ酸の種類、投与量

■ 重症度分類に関する事項

1. 血中カルシウムレベルの低下を認める、2. 骨密度低下を認める、3. 骨質的骨化不全を認める

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無、開始時期、使用期間、撤除の状況

081-5 先天性副腎皮質酵素欠損症-17α-水酸化酵素欠損症

■ 基本情報

受診者番号			
姓(姓)	姓(名)	姓(姓)	名(名)
年齢	性別		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生地(町村)			
出生時体重(実測する場合)	胎前体重	5.胎前	胎前(名)
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症年齢(1歳未満) 2.母 3.了 3.何歳(男) 3.何歳(女) 4.母 5.父 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 胎児死亡 11.その他 備考 ()		
発症年月	西暦 年 月		
治療院	1.発症 2.受診 3.なし	受診施設	1. 2. 3. 4. 5.
発症状況	1.多量尿の出現(多量) 2.いらいら(頻尿) 3.尿たまり(尿閉)		
尿中の成分	1.尿糖(糖質代謝異常) 2.尿中尿酸(尿酸) 3.尿中アミノ酸(アミノ酸)		
尿中の成分	1.尿糖(糖質代謝異常) 2.尿中尿酸(尿酸) 3.尿中アミノ酸(アミノ酸)		
尿中の成分	1.尿糖(糖質代謝異常) 2.尿中尿酸(尿酸) 3.尿中アミノ酸(アミノ酸)		
尿中の成分	1.尿糖(糖質代謝異常) 2.尿中尿酸(尿酸) 3.尿中アミノ酸(アミノ酸)		
尿中の成分	1.尿糖(糖質代謝異常) 2.尿中尿酸(尿酸) 3.尿中アミノ酸(アミノ酸)		

■ 診断基準に関する事項

診断(新規)

1.先天性17α-水酸化酵素欠損症	2.3β-HSD欠損症	3.21-水酸化酵素欠損症	4.11-β-水酸化酵素欠損症
5.17α-水酸化酵素欠損症	6.P450 オキシドレクター2型欠損症		

A. 主観所見

身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	℃
尿量(尿量)	ml/日	尿糖(尿糖)	なし
血圧	測定年月日 西暦 年 月 日		
1.収縮圧	1.あり 2.なし		
2.拡張圧	1.あり 2.なし		
3.平均値	1.あり 2.なし		
尿糖	1.あり 2.なし 3.不明		

B. 検査所見

1.血漿17α-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
2.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
3.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
4.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1

発症状況	発症	1.自立 2.部分介助 3.全介助	4.自立 5.部分介助 6.全介助
歩行	1.自立 2.部分介助 3.全介助	4.自立 5.部分介助 6.全介助	7.自立 8.部分介助 9.全介助
入浴	1.自立 2.部分介助 3.全介助	4.自立 5.部分介助 6.全介助	7.自立 8.部分介助 9.全介助
排泄管理	1.自立 2.部分介助 3.全介助	4.自立 5.部分介助 6.全介助	7.自立 8.部分介助 9.全介助
排泄コントロール	1.自立 2.部分介助 3.全介助	4.自立 5.部分介助 6.全介助	7.自立 8.部分介助 9.全介助

医師情報

医師情報(知)

医師情報(知)

医師情報(知)

印 発症年月日 西暦 年 月 日 (発症または診断のこと)

※本診断書は、医師が診断し、発症年齢を記載し、診断書に署名を捺印するものである。17α-OHProg濃度の測定は、尿中の17α-OHProg濃度を測定することによって行う。

※本診断書は、医師が診断し、発症年齢を記載し、診断書に署名を捺印するものである。17α-OHProg濃度の測定は、尿中の17α-OHProg濃度を測定することによって行う。

1.血漿17α-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
2.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
3.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1
4.血漿17-OHProg 濃度	1.あり 2.なし 3.不明	単位	ng/ml	参考値	0.05-0.1

C. 遺伝学的検査

遺伝学的検査

遺伝学的検査(実施)

遺伝学的検査(実施)

D. 診断書(新規)

診断書(新規)

診断書(新規)

<診断のカテゴリー> (該当する項目に印を記入する)

確定診断: Dの両方をすべて除外可、A1, 2-1, 2-2をすべて満たす(各種検査値を参照する)

確定診断: Dの両方をすべて除外可、A1, 2-1, 2-2をすべて満たす(併用時、各種検査値を参照する)

17α-OHProg濃度が測定されていない

<症状の概要、経過、特記すべき事項など>

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

治療その他

治療その他

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類に関する事項

重症度分類に関する事項

■ 人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)

人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)

人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)