

【追跡調査票】

施設名 _____

調査対象番号 _____

性別 _____

イニシャル _____

生年月 _____

厚生労働省科学研究費補助金

難治性疾患等克服研究事業（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

2003年1月1日～2007年12月31日（5年間）の全国疫学調査における

21 水酸化酵素欠損症に関する追加調査

1. 現在の受診科について、当てはまるものを以下から全て選択して下さい。
内科 小児科 泌尿器科 産婦人科 その他（ ）

2. 小児科から成人科へのトランジションについて、以下の質問にお答えください。
不明 なし あり（移行年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

3. 結婚歴について、以下の質問にお答えください。
不明 なし あり（初婚年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

4. 発端者の弟・妹に対する出生前診断・治療について、以下の質問にお答え下さい。
(ア) 弟・妹の有無について、以下から選択して下さい。
弟（一人、二人、三人以上）→質問（イ）以下にお答え下さい。
妹（一人、二人、三人以上）→質問（イ）以下にお答え下さい。
なし→質問 5 以下にお答え下さい。
不明→質問 5 以下にお答え下さい。
(イ) 弟・妹に対する出生前診断・治療について、以下から選択して下さい。
有（一人、二人、三人以上）
無（一人、二人、三人以上）
不明
(ウ) 弟・妹が患者であったかどうか、以下から選択して下さい。
罹患者であった
弟；（一人、二人、三人以上）→質問 5 以下にお答え下さい。
妹；（一人、二人、三人以上）→質問（エ）以下にお答え下さい。
罹患者ではなかった
弟；（一人、二人、三人以上）→質問（オ）以下にお答え下さい。
妹；（一人、二人、三人以上）→質問（エ）以下にお答え下さい。
不明→質問 5 以下にお答え下さい。

(エ) 妹（罹患者）の出生時外性器の男性化の程度（Prader 分類）について、以下から選択して下さい。

男性化は認めなかった（Ⅰ度）（一人、二人、三人以上）

男性化を認めた

Ⅱ度（一人、二人、三人以上）

Ⅲ度（一人、二人、三人以上）

Ⅳ度（一人、二人、三人以上）

Ⅴ度（一人、二人、三人以上）

不明

(オ) 弟・妹が非罹患者であった場合のフォローアップ期間についてお答えください。

出生時～新生児期（一人、二人、三人以上）

新生児期以降まである年齢まで

一人目（ ）歳、二人目（ ）歳、三人目（ ）歳

フォロー継続中

一人目（ ）歳、二人目（ ）歳、三人目（ ）歳

5. 発端者の子どもに対する出生前診断・治療について、以下の質問にお答え下さい。

(ア) 子どもの有無について、以下から選択して下さい。

男児（一人、二人、三人以上）→質問（イ）以下にお答え下さい。

女児（一人、二人、三人以上）→質問（イ）以下にお答え下さい。

なし→質問 6 以下にお答え下さい。

不明→質問 6 以下にお答え下さい。

(イ) 子どもに対する出生前診断・治療について、以下から選択して下さい。

有（一人、二人、三人以上）

無（一人、二人、三人以上）

不明

(ウ) 子どもが罹患者であったかどうか、以下から選択して下さい。

罹患者であった

男児；（一人、二人、三人以上）→質問 6 以下にお答え下さい。

女児；（一人、二人、三人以上）→質問（エ）以下にお答え下さい。

罹患者ではなかった

男児；（一人、二人、三人以上）→質問（オ）以下にお答え下さい。

女児；（一人、二人、三人以上）→質問（エ）以下にお答え下さい。

不明→質問 6 以下にお答え下さい。

(エ) 女兒（罹患者）の出生時外性器の男性化の程度（Prader 分類）について、以下から選択して下さい。

男性化は認めなかった（I 度）（ 一人、 二人、 三人以上）

男性化を認めた

II 度（ 一人、 二人、 三人以上）

III 度（ 一人、 二人、 三人以上）

IV 度（ 一人、 二人、 三人以上）

V 度（ 一人、 二人、 三人以上）

不明

(オ) 子どもが非罹患者であった場合のフォローアップ期間についてお答えください。

出生時～新生児期（ 一人、 二人、 三人以上）

新生児期以降ある年齢まで

一人目（ ）歳、 二人目（ ）歳、 三人目（ ）歳

フォロー継続中

一人目（ ）歳、 二人目（ ）歳、 三人目（ ）歳

6. 現在の治療について分かる範囲で選択（あてはまるもの全て）あるいは記載して下さい。

・グルココルチコイド補充療法について

投与薬剤名；1.（ ）、1 日総投与量（ ）mg、投与タイミング（朝・昼・夜）

2.（ ）、1 日総投与量（ ）mg、投与タイミング（朝・昼・夜）

3.（ ）、1 日総投与量（ ）mg、投与タイミング（朝・昼・夜）

・ミネラルコルチコイド補充療法について

投与薬剤名；1.（ ）、1 日総投与量（ ）mg、投与タイミング（朝・昼・夜）

2.（ ）、1 日総投与量（ ）mg、投与タイミング（朝・昼・夜）

7. 以下について、直近の測定値を分かる範囲で記載して下さい。

・身長（ ）cm、体重（ ）kg

：測定年月；西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳

・HbA1c（ ）%、空腹時血糖（ ）、随時血糖（ ）、空腹時インスリン（ ）、AST（ ）、

ALT（ ）、LDL-C（ ）、HDL-C（ ）、中性脂肪（ ）、ALP（ ）

：測定年月；西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳

・収縮期血圧（ ）mmHg、拡張期血圧（ ）mmHg

：測定年月；西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳

8. 男性患者の場合の精巣副腎遺残腫瘍（adrenal rest tumor）のスクリーニングについて選択して下さい。

施行している 未施行 不明

9. 女性患者の場合、外性器再建手術の有無について、以下から選択の上、分かる範囲で記入してください。

不明

未施行（施行年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳） 未施行 不明

施行

1回目（施行年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

2回目（施行年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

3回以上（施行年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

10. 合併症の有無について、以下から当てはまるものを 全て 選択し、分かる範囲で記入して下さい。

肥満（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

耐糖能異常（境界型）（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

糖尿病（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

高血圧（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

脂肪肝（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

肝機能異常（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

骨塩量低下/骨粗鬆症（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

BMD;YMA()%, Tスコア()SD : (診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

不妊症（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

精巣副腎遺残腫瘍（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

月経異常（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

自閉症スペクトラム障害（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）

11. 副腎クリーゼに関して、以下の質問にお答えください。副腎クリーゼの診断は以下を満たすものとします。

他の疾患が除外され、下記(A)、(B)の両方を満たすものとします。（Odenwald B, et al. Eur J Endocrinol 2016; 174: 177-186）。

(A)不活発 /倦怠感、吐気 /嘔吐、嗜眠傾向、嘔吐、血圧低下、低ナトリウム血症 (<132mEq/L)/高カリウム血症 (>5.5mEq/L)、低血糖 (<60mg/d L)のなかで、二つ以上を示した。

(B) (A)の症状がグルコチドの欠乏によるもので、グルコチド静脈注射後に軽減した。

(ア) 副腎クリーゼの有無について、以下から選択してください。

あり（1回、2回、3回、4回、5回以上：（ ）回）→質問（イ）以下にお答え下さい。

なし→質問は終了です。

不明→質問は終了です。

(イ) 副腎クリーゼの診断年月あるいは年齢と誘因について、記入してください。

1回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

2回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

3回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

4回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

5回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

6回目（診断年月：西暦（ ）年（ ）月あるいは年齢：（ ）歳）：誘因（ ）

(ウ) 副腎クリーゼ発症時のステロイド服用量について、以下から選択し、記入してください。

- 1回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明
- 2回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明
- 3回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明
- 4回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明
- 5回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明
- 6回目： 内服していなかった 通常量 ストレス量（通常量の（ ）倍） 不明

質問は以上です。ご協力ありがとうございました。