

2017年12月吉日

副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班 班員の皆様へ

「副腎ホルモン産生異常症に関する保険未収載の臨床検査に関する
アンケート調査ご協力をお願い」

謹啓

益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

このたび、厚生労働省、難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）「副腎ホルモン産生異常に関する研究」により、「副腎ホルモン産生異常症に関する保険未収載の臨床検査」の実態を把握するため全国疫学調査を実施予定です。

予備調査として、班員の皆様にアンケート調査に御協力を賜りたく、御連絡申し上げます。御協力の程、宜しくお願い致します。

謹白

■本アンケートの概要は以下の通りです。

1. 検査項目（注1）ごとに、以下の8つの調査項目にお答え下さい。

- ① 検査項目名（御提案頂く場合）
- ② 対象疾患（疾患1～23。次頁に記載します）
- ③ 必要度（診断に必要な程度）（注2）
- ④ 測定可能な検査会社（あるいは研究・医療機関）
- ⑤ 侵襲度（採血以外の場合にご記入下さい）
- ⑥ 代替検査の有無
- ⑦ 保険収載に向けての動向（例、企業主導で申請準備中など）
- ⑧ その他（海外での実施状況など）

（注1）本調査の検査項目には、遺伝子検査は含まれません。

（注2）③の必要度については、以下の選択肢から選んでください。

調査側が提示する検査項目の場合（7段階）

1. 非常にそう思う
2. そう思う
3. ややそう思う
4. どちらともいえない
5. あまりそう思わない
6. そう思わない

7. 全くそう思わない

調査される側が提案する検査項目の場合（3段階）

1. 非常にそう思う
2. そう思う
3. ややそう思う

2. 自由記載欄には対象疾患や全国調査での御提案があればご記入下さい。
(なお、本アンケート結果の公表時に個人が特定されることはありません)

■本アンケートの対象疾患は以下の通りです。

1. 指定難病

1-1. 先天性副腎皮質酵素欠損症 (疾患 1)

先天性リポイド過形成症 (疾患 2)

3 β -水酸化ステロイド脱水素酵素 (3 β -HSD) 欠損症 (疾患 3)

21-水酸化酵素欠損症 (疾患 4)

11 β -水酸化酵素欠損症 (疾患 5)

17 α -水酸化酵素欠損症 (疾患 6)

P450 オキシドレダクターゼ (POR) 欠損症 (疾患 7)

アルドステロン合成酵素欠損症 (疾患 8)

1-2. 先天性副腎低形成症 (疾患 9)：MIRAGE 症候群を除く。疾患 10：MIRAGE 症候群)

1-3. カーニー複合 (疾患 11)

2. その他の副腎ホルモン産生異常症

原発性アルドステロン症 (疾患 12)

サブクリニカルクッシング症候群 (疾患 13)

副腎偶発腫 (疾患 14)

褐色細胞腫 (疾患 15)

パラガングリオーマ (疾患 16)

両側副腎皮質多結節性過形成 (疾患 17)：マッキューン・オルブライト症候群を除く。疾患 18：マッキューン・オルブライト症候群)

3. その他の指定難病など

特発性アジソン病 (疾患 19)

副腎白質ジストロフィー (疾患 20)

膵消化管神経内分泌腫瘍 (疾患 21)

副腎皮質がん (疾患 22)

性分化疾患 (疾患 23)

「副腎ホルモン産生異常症に関する保険未記載の臨床検査に関するアンケート調査」

■調査側が提示する検査項目

以下に提示する検査項目 (8組) それぞれについてご記入ください。

①尿ステロイドプロフィール (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による)

②対象疾患: 先天性副腎皮質酵素欠損症 (疾患 1) と先天性副腎低形成症 (疾患 9)

③必要度 (診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社 (あるいは医療・研究機関):

⑤侵襲度:

⑥代替検査の有無:

⑦保険収載に向けての動向:

⑧その他 (海外での実施状況など):

①17 α -ヒドロキシprogesterone (17-OHP)

②対象疾患: 21-水酸化酵素欠損症 (疾患 4)

③必要度 (診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社 (あるいは医療・研究機関):

⑤侵襲度:

⑥代替検査の有無:

⑦保険収載に向けての動向:

⑧その他 (海外での実施状況など):

(他のステロイド代謝物)

①21-デオキシコルチゾール (21-DOF)

②対象疾患: 21-水酸化酵素欠損症 (疾患 4)

③必要度 (診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

①11-デオキシコルチコステロン（DOC）およびコルチコステロン（B）

②対象疾患：11 β -水酸化酵素欠損症（疾患5）、17 α -水酸化酵素欠損症（疾患6）、
副腎皮質がん（疾患21）

③必要度（診断に必要な程度）：

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

①ジヒドロテストステロン（DHT）

②対象疾患：性分化疾患（疾患23）

③必要度（診断に必要な程度）：

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

①抗副腎抗体

②対象疾患：特発性アジソン病（疾患19）

③必要度（診断に必要な程度）：

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無:

⑦保険収載に向けての動向:

⑧その他(海外での実施状況など):

①クロモグラニンA

②対象疾患:膵消化管神経内分泌腫瘍(疾患21)、褐色細胞腫(疾患15)とパラガングリオーマ(疾患16)

③必要度(診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社(あるいは医療・研究機関):

⑤侵襲度:

⑥代替検査の有無:

⑦保険収載に向けての動向:

⑧その他(海外での実施状況など):

①極長鎖脂肪酸分析

②対象疾患:副腎白質ジストロフィー(疾患20)

③必要度(診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う、4. どちらともいえない、
5. あまりそう思わない、6. そう思わない、7. 全くそう思わない

④測定可能な検査会社(あるいは医療・研究機関):

⑤侵襲度:

⑥代替検査の有無:

⑦保険収載に向けての動向:

⑧その他(海外での実施状況など):

■調査される側が提案する検査項目

上記でご回答いただいた検査項目(8組)の他にも、ご提案頂ける検査項目があれば下記にご記入ください(必要に応じて御追加下さい)。

①検査項目名:

②対象疾患:

③必要度(診断に必要な程度):

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

①検査項目名：

②対象疾患：

③必要度（診断に必要な程度）：

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

①検査項目名：

②対象疾患：

③必要度（診断に必要な程度）：

1. 非常にそう思う、2. そう思う、3. ややそう思う

④測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）：

⑤侵襲度：

⑥代替検査の有無：

⑦保険収載に向けての動向：

⑧その他（海外での実施状況など）：

■自由記載欄

対象疾患や全国調査での御提案があればご記入下さい。