

(資料6) 予備調査 研究班班員

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。

検査項目名（御提案頂く場合）

対象疾患（疾患1～23。次頁に記載します）

必要度（診断に必要な程度）（注2）

測定可能な検査会社（あるいは研究・医療機関）

侵襲度（採血以外の場合にご記入下さい）

代替検査の有無

保険収載に向けての動向（例、企業主導で申請準備中など）

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） 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-水酸化ステロイド脱水素酵素（3-HSD）欠損症（疾患3）

21-水酸化酵素欠損症（疾患4）

11-水酸化酵素欠損症（疾患5）

17-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収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。

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)

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)

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

測定可能な検査会社 (あるいは医療・研究機関):

優越度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他 (海外での実施状況など):

17 -ヒドロキシprogesterone (17-OHP)

対象疾患：21-水酸化酵素欠損症 (疾患 4)

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

測定可能な検査会社 (あるいは医療・研究機関):

優越度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他 (海外での実施状況など):

(他のステロイド代謝物)

21-デオキシコルチゾール (21-DOF)

対象疾患：21-水酸化酵素欠損症 (疾患 4)

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他（海外での実施状況など）:

11-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）

対象疾患：11 -水酸化酵素欠損症（疾患5）、17 -水酸化酵素欠損症（疾患6）

副腎皮質がん（疾患21）

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他（海外での実施状況など）:

ジヒドロテストステロン（DHT）

対象疾患：性分化疾患（疾患23）

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他（海外での実施状況など）:

抗副腎抗体

対象疾患：特発性アジソン病（疾患19）

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他(海外での実施状況など):

クロモグラニンA

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)とバラガングリ
オーマ(疾患 16)

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

測定可能な検査会社(あるいは医療・研究機関):

優越度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他(海外での実施状況など):

極長鎖脂肪酸分析

対象疾患: 副腎白質ジストロフィー(疾患 20)

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

測定可能な検査会社(あるいは医療・研究機関):

優越度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

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)

検査項目名:

対象疾患:

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他（海外での実施状況など）:

検査項目名:

対象疾患:

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

その他（海外での実施状況など）:

検査項目名:

対象疾患:

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

測定可能な検査会社（あるいは医療・研究機関）:

優襲度:

代替検査の有無:

保険収載に向けての動向:

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。