

| 告示番号 | | 48 | | 内分泌疾患 () 年度 | | 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) | | 1/2 | | |
|--|--|--|---|--------------|---|------------------------|-----------------------------|-------------------|-----|-----------|
| 病名 | 69 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | | | | | 受付種別 | <input type="checkbox"/> 新規 | | | |
| 受給者番号 | | | 受診日 | 年 月 日 | | | | | | |
| ふりがな | | | | | (変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet) | | | | | |
| 氏名 (Alphabet) | | | | | | | | | | |
| 生年月日 | 年 月 日 | | 意見書記載時の年齢 | | 歳 | か | 月 | 日 | 性別 | 男・女・性別未決定 |
| 出生体重 | g | | 出生週数 | 在胎 週 日 | | 出生時に住民登録をした所 | | () 都道府県 () 市区町村 | | |
| 現在の 身長・体重 | 身長 (測定日) | cm (SD) | | | 体重 (測定日) | kg (SD) | | | BMI | |
| | | 年 | 月 | 日 | | 年 | 月 | 日 | 肥満度 | % |
| 発病時期 | 年 月 頃 | | 初診日 | 年 月 日 | | | | | | |
| 就学・就労状況 | 就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他() | | | | | | | | | |
| 手帳取得状況 | 身体障害者手帳 | なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級) | | | | | 療育手帳 | なし・あり | | |
| | 精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳) | | なし・あり(等級 1級・2級・3級) | | | | | | | |
| 現状評価 | 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 | | | | | 運動制限の必要性 | | なし・あり | | |
| | 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 | | する・しない・不明 | | 小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当 | | | する・しない・不明 | | |
| 臨床所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載 | | | | | | | | | | |
| 二次性徴 (Tanner分類) | 二次性徴:[なし・あり] 思春期開始年齢:(歳 か月) 乳房発育(女子のみ):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 陰毛発育(男女共):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 外生殖器発達(男子のみ):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 精巣容量:()mL | | | | | | | | | |
| | 症状 | 内分泌・代謝 | 二次性徴の欠如または進行不全:[なし・あり] 月経異常(女子のみ):[なし・あり] 不妊(女子のみ):[なし・あり] 月経不順(女子のみ):[なし・あり] 無月経(女子のみ):[なし・あり] 陰核肥大(女子のみ):[なし・あり] 陰唇癒合(女子のみ):[なし・あり] 小陰茎(男子のみ):[なし・あり] 骨年齢遅延:[なし・あり] | | | | | | | |
| 腎・泌尿器 | | 停留精巣:[なし・あり] 部位:[腹腔内・鼠蹊部・陰嚢内] 尿道下裂:[なし・あり] | | | | | | | | |
| その他 | | 外生殖器異常:[なし・あり] 症状(その他):() | | | | | | | | |
| 臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載 | | | | | | | | | | |
| 二次性徴 (Tanner分類) | 二次性徴:[なし・あり] 思春期開始年齢:(歳 か月) 乳房発育(女子のみ):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 陰毛発育(男女共):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 外生殖器発達(男子のみ):[I・II・III・IV・V] 年齢(発現時):(歳 か月) 精巣容量:()mL | | | | | | | | | |
| | 症状 | 内分泌・代謝 | 二次性徴の欠如または進行不全:[なし・あり] 月経異常(女子のみ):[なし・あり] 不妊(女子のみ):[なし・あり] 月経不順(女子のみ):[なし・あり] 無月経(女子のみ):[なし・あり] 陰核肥大(女子のみ):[なし・あり] 陰唇癒合(女子のみ):[なし・あり] 小陰茎(男子のみ):[なし・あり] 骨年齢遅延:[なし・あり] | | | | | | | |
| 腎・泌尿器 | | 停留精巣:[なし・あり] 部位:[腹腔内・鼠蹊部・陰嚢内] 尿道下裂:[なし・あり] | | | | | | | | |
| その他 | | 外生殖器異常:[なし・あり] 症状(その他):() | | | | | | | | |
| 検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載 | | | | | | | | | | |
| 負荷試験 | GnRH(LHRH)負荷試験:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) LH基礎値:()mIU/mL LH頂値:()mIU/mL FSH基礎値:()mIU/mL FSH頂値:()mIU/mL | | | | | | | | | |
| | hCG負荷試験:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) テストステロン基礎値:()ng/mL・ng/dL テストステロン頂値:()ng/mL・ng/dL アンドロステンジオン基礎値:()ng/mL アンドロステンジオン頂値:()ng/mL アンドロステンジオン/テストステロン比:() | | | | | | | | | |
| 尿検査 | 尿中ステロイド分析:() | | | | | | | | | |
| 血液検査 | テストステロン:()ng/mL・ng/dL エストラジオール(E ₂):()pg/mL DHEA-S:()ng/mL・μg/dL DHEA:()ng/mL LH:()mIU/mL FSH:()mIU/mL アンドロステンジオン/テストステロン比:() アンドロステンジオン:()ng/mL | | | | | | | | | |
| 病理検査 | 性腺組織生検:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 性腺所見:詳細:() | | | | | | | | | |
| 画像検査 | 超音波検査またはCTまたはMRI検査(腹部):[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 子宮の存在:[なし・あり] | | | | | | | | | |

告示番号 **48** 内分泌疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

| | |
|------------------------|---|
| 遺伝学的検査 | 染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () |
| | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SRY遺伝子: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): () |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | |
| 負荷試験 | GnRH (LHRH) 負荷試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) LH基礎値: ()mIU/mL LH頂値: ()mIU/mL FSH基礎値: ()mIU/mL FSH頂値: ()mIU/mL |
| | hCG負荷試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) テストステロン基礎値: ()ng/mL ・ ng/dL テストステロン頂値: ()ng/mL ・ ng/dL アンドロステンジオン基礎値: ()ng/mL アンドロステンジオン頂値: ()ng/mL アンドロステンジオン/テストステロン比: () |
| 尿検査 | 尿中ステロイド分析: () |
| 血液検査 | テストステロン: ()ng/mL ・ ng/dL エストラジオール (E ₂): ()pg/mL DHEA-S: ()ng/mL ・ μg/dL DHEA: ()ng/mL LH: ()mIU/mL FSH: ()mIU/mL アンドロステンジオン/テストステロン比: () アンドロステンジオン: ()ng/mL |
| 病理検査 | 性腺組織生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 性腺所見: 詳細: () |
| 画像検査 | 超音波検査またはCTまたはMRI検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 子宮の存在: [なし ・ あり] |
| 遺伝学的検査 | 染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () |
| | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SRY遺伝子: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): () |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | |
| 合併症 | 性腺腫瘍: [なし ・ あり] 合併症 (その他): () |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載 | |
| 薬物療法 | 補充療法: [なし ・ あり] 詳細: () |
| | 機能抑制療法: [なし ・ あり] 詳細: () |
| | 薬物療法 (その他): () |
| 手術 | 手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () |
| 治療 | 治療 (その他): () |
| 今後の治療方針 | 今後の治療方針: () |
| | 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月 |
| 医療機関・医師署名 | |
| 上記の通り診断します。 | |
| 医療機関名 | 記載年月日 年 月 日 |
| 医療機関住所 | 診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 () |