

告示番号		57		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〉		1/3		
病名		51 3β-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		
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日												
氏名		(セイメイ) (姓)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()												
生年月日		年 月 日								性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定		
出生地		都道府県 () 市区町村 ()												
出生体重		g		出生週数		在胎 週		日						
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳		か月 日						
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		%		
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		治療 ・ 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														
最終受診日		(年 月 日)												
診断		新生児マス・スクリーニングで発見：[なし ・ あり]												
症状	全身	哺乳力低下：[なし ・ あり] 体重増加不良：[なし ・ あり] 脱水：[なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]												
	消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]												
	皮膚・粘膜	色素沈着：[なし ・ あり]												
	その他	外性器異常：[なし ・ あり]												
		詳細：()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
症状	全身	哺乳力低下：[なし ・ あり] 体重増加不良：[なし ・ あり] 脱水：[なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]												
	消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]												
	皮膚・粘膜	色素沈着：[なし ・ あり]												
	その他	外性器異常：[なし ・ あり]												
		詳細：()												
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		ACTH負荷試験：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)												
		コルチゾール基礎値：()μg/dL				コルチゾール頂値：()μg/dL								
		プレグネロン基礎値：()ng/mL				プレグネロン頂値：()ng/mL								
		プロゲステロン基礎値：()ng/mL				プロゲステロン頂値：()ng/mL								
		17-OHプレグネロン基礎値：()ng/mL				17-OHプレグネロン基礎値頂値：()ng/mL								
		17-OHプロゲステロン基礎値：()ng/mL				17-OHプロゲステロン頂値：()ng/mL								
		DHEA基礎値：()ng/mL				DHEA頂値：()ng/mL								
		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								
血液検査		血清Na：()mEq/L		血清K：()mEq/L		血清Cl：()mEq/L		BUN：()mg/dL						
		血清クレアチニン：()mg/dL		ACTH：()pg/mL		DHEA-S：()ng/mL ・ μg/dL								
		血漿レニン活性 (PRA)：()ng/mL/hr ・ 未実施		血漿レニン定量 (活性型)：()pg/mL ・ 未実施										
		血漿アルドステロン：()pg/mL ・ 未実施												
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) 副腎過形成：[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)												
		所見：()												

