

## V. クッシング病

### 1. 主要項目

#### (1) 主症候

##### ①特異的症候

- (ア) 満月様顔貌
- (イ) 中心性肥満または水牛様脂肪沈着
- (ウ) 皮膚の伸展性赤紫色皮膚線条 (巾 1cm 以上)
- (エ) 皮膚のひ薄化および皮下溢血
- (オ) 近位筋萎縮による筋力低下
- (カ) 小児における肥満を伴った発育遅延

##### ②非特異的症候

- (ア) 高血圧
- (イ) 月経異常
- (ウ) 座瘡 (にきび)
- (エ) 多毛
- (オ) 浮腫
- (カ) 耐糖能異常
- (キ) 骨粗鬆症
- (ク) 色素沈着
- (ケ) 精神異常

#### (2) 検査所見

- ①血中 ACTH とコルチゾール (同時測定) が健常者の年齢・性別基準値に比して高値を示す。
- ②尿中遊離コルチゾールが健常者の年齢・性別基準値に比して高値を示す。
- ③一晩少量デキサメサゾン抑制試験：前日深夜に少量 (0.5mg) のデキサメサゾンを内服した翌朝 (8-10 時) の血中コルチゾール値が  $5 \mu\text{g}/\text{dl}$  以上を示す。
- ④血中コルチゾール日内変動：深夜睡眠時の血中コルチゾール値が  $5 \mu\text{g}/\text{dl}$  以上を示す。
- ⑤DDAVP 試験：DDAVP (4・g) 静注後の血中 ACTH 値が前値の 1.5 倍以上を示す。

### 2. 鑑別診断

異所性 ACTH 症候群、異所性 CRF 産生腫瘍

上記疾患との鑑別を目的に以下の検査を行う。

- (1) CRH 試験：ヒト CRH (100・g) 静注後の血中 ACTH 頂値が前値の 1.5 倍以上に増加する。
- (2) 一晚大量デキサメサゾン抑制試験：前日深夜に大量 (8mg) のデキサメサゾン を内服した翌朝 (8-10 時) の血中コルチゾール値が前値の半分以下に抑制される。
- (3) 画像検査：MRI 検査により下垂体腫瘍の存在を証明する。  
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合
- (4) 選択的静脈洞血サンプリング：(海綿静脈洞または下錐体静脈洞) は異所性 ACTH 症候群の鑑別に有用であるため、検査を施行していれば個人票に血中 ACTH 値の中枢・末梢比 (c/p 比) を記載することが望ましい。2 以上 (CRH 刺激後は 3 以上) はクッシング病、2 未満は異所性 ACTH 産生腫瘍の可能性が高い。

### 3. 診断基準

ほぼ確実例：1 (1) ①および②のそれぞれ 1 項目以上を満たし、1 (2) ①②③すべてを満たし、④、⑤のいずれかを満たし、かつ 2 (1) から (3) を満たすもの、または 2 の (3) が不明でも選択的静脈サンプリングで中枢が疑われるもの。

# クッシング病 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな											
氏名			性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年	月	日生	(満 歳)	
住所	〒 ( ) TEL ( )				出生都道府県			発病時在住都道府県			
発病年月	平成 年 月 日 時頃	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日		保険種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高				
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし							
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)										
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )										
家族歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明										
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )										
発症と経過 (具体的に)											
身長・体重	発病前最大	確 診 時	現 在		診断確定までの代表的数値のみ記載。判定は各正常との比較 診断病院名 ( 病院 科 医師)						
	cm	cm	cm	kg	kg	kg	kg	kg	kg	kg	
主 要 症 候	中心性肥満	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	主 要 症 候	朝 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血	基準値 _____ ~ _____ μg/dl			
	満月様顔貌	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		夜 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血	基準値 _____ ~ _____ μg/dl			
	水牛様脂肪沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血 中 ACTH	_____ pg/ml	基準値 _____ ~ _____ pg/ml			
	皮膚線条	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		尿 中 遊 離 コルチゾール	_____ μg/日	基準値 _____ ~ _____ μg/日			
	皮下溢血	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		デキサメサゾン抑制 試験 (0.5 mg )	_____ μg/dl → _____ μg/dl	1. 抑制される 2. 抑制されない			
	皮膚ひ薄化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		デキサメサゾン抑制 試験 (8 mg )	_____ μg/dl → _____ μg/dl	1. 抑制される 2. 抑制されない			
	発育遅延	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		CRH 試験	_____ pg/ml → _____ pg/ml	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明			
	筋力低下	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		DDAVP 試験	_____ pg/ml → _____ pg/ml	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明			
	座瘡	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血 圧	_____ mmHg	1. 正常 2. 高値 3. 低値 4. 不明			
	多毛	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		HbA1c	_____ %				
	浮腫	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血中カリウム	_____ mEq/l				
	月経異常	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血中コレステロール	_____ mg/dl				
	糖尿	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		ブドウ糖負荷 ( g)	前 60 120				
	精神障害	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		白 血 球	_____ / · 1				
色素沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	好 酸 球	_____ %						
骨粗鬆症	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし								
下垂体画像	単純 X 線	トルコ鞍拡大 (1. あり 2. なし) その他 ( )			副 腎 画 像	X 線 C T	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし				
	X 線 C T	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし				M R I	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし				
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし				シンチグラフィ	1. 正常 2. 異常				
				そ の 他							

(参考)	選択的静脈洞血サンプリング	
	海面静脈洞・下錐体静脈洞 ACTH 基礎値 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____ CRH 負荷後 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____	
合併症	1. 成長促進 2. 運動障害 3. 脳梗塞 4. 脳出血 5. 狭心症 6. 心筋梗塞 7. 高血圧 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. 糖尿病 12. 多発性内分泌腫瘍症 I 型 13. Nelson 症候群 (診断 年 月) 14. その他 (具体的に) ( )	
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)	
病理	副腎重量 右左 g	1. 正常 2. 腫瘍 3. 結節 4. 過形成
	下垂体腫瘍	1. なし 2. あり 所見 ( ACTH 免疫染色 有・無 )
現在の活動状況	(発病後 年 月)	
	1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限	
医療上の問題点		
医療機関名		
医療機関所在地		
電話番号 ( )		
医師の氏名		
<div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: center;"> <span>印</span> <span>記載年月日: 平成 年 月 日</span> </div>		
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)		
症状が悪化したことを医師が確認した年月日 平成 年 月 日		
特定疾患登録者証交付年月日 平成 年 月 日		

# クッシング病 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年	月	日生 (満 歳)
氏 名									
住 所	〒		TEL ( )	出 生 都道府県		発病時在住 都道府県			
発病年月	平成 年 月 日 時 頃	初診年 月 日	1. 昭和 2. 平成	年	月	日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者 手 帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし					
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)								
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )								
家 族 歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明 血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )								
治療と経過 (具体的に)									
身長・体重	発病前最大	確 診 時	現 在	診断確定までの代表的数値のみ記載。判定は各正常との比較 診断病院名 ( 病院 科 医師)					
	cm	cm	cm	主 要 検 査 所 見	朝 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血	_____ μg/dl	_____ μg/dl	_____ μg/dl
kg	kg	kg	夜 血 中 コルチゾール		_____ μg/dl 時採血	_____ μg/dl	_____ μg/dl	_____ μg/dl	
主 要 症 候	中心性肥満	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	そ の 他 の 検 査 所 見	血 中 ACTH	_____ pg/ml	_____ pg/ml	_____ pg/ml	_____ pg/ml
	満月様顔貌	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		尿 中 遊 離 コルチゾール	_____ μg/日	_____ μg/日	_____ μg/日	_____ μg/日
	水牛様脂肪沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		デキサメサゾン抑制 試験 (0.5 mg )	1. 抑制される 2. 抑制されない	_____ μg/dl → _____ μg/dl	_____ μg/dl → _____ μg/dl	_____ μg/dl → _____ μg/dl
	皮膚線条	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		デキサメサゾン抑制 試験 (8 mg )	1. 抑制される 2. 抑制されない	_____ μg/dl → _____ μg/dl	_____ μg/dl → _____ μg/dl	_____ μg/dl → _____ μg/dl
	皮下溢血	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		CRH 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明	_____ pg/ml → _____ pg/ml	_____ pg/ml → _____ pg/ml	_____ pg/ml → _____ pg/ml
	皮膚ひ薄化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		DDAVP 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明	_____ pg/ml → _____ pg/ml	_____ pg/ml → _____ pg/ml	_____ pg/ml → _____ pg/ml
	発育遅延	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血 圧	1. 正常 2. 高値 3. 低値 4. 不明	_____ mmHg	_____ mmHg	_____ mmHg
	筋力低下	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		HbA1c	_____ %	_____ %	_____ %	_____ %
	座瘡	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血中カリウム	_____ mEq/l	_____ mEq/l	_____ mEq/l	_____ mEq/l
	多毛	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし		血中コレステロール	_____ mg/dl	_____ mg/dl	_____ mg/dl	_____ mg/dl
浮腫	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	ブドウ糖負荷 ( g)	前 60 120	_____ mg/dl	_____ mg/dl	_____ mg/dl		
月経異常	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	白 血 球	_____ / · 1	_____ / · 1	_____ / · 1	_____ / · 1		
糖尿	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	好 酸 球	_____ %	_____ %	_____ %	_____ %		
精神障害	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし							
色素沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし							
骨粗鬆症	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし							
下 垂 体 画 像	単 純 X 線	トルコ鞍拡大 (1. あり 2. なし) その他 ( )		副 腎 画 像	X 線 C T	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし			
	X 線 C T	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			M R I	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし			
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			シンチグラフィ	1. 正常 2. 異常			
					そ の 他				

(参考)	選択的静脈洞血サンプリング 海面静脈洞・下錐体静脈洞 ACTH 基礎値 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比 : _____ CRH 負荷後 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比 : _____
合併症	1. 成長促進 2. 運動障害 3. 脳梗塞 4. 脳出血 5. 狭心症 6. 心筋梗塞 7. 高血圧 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. 糖尿病 12. 多発性内分泌腫瘍症 I 型 13. Nelson 症候群 (診断 年 月) 14. その他 (具体的に) ( )
治療法	1. 下垂体手術 (1. 経鼻 2. 開頭) 施設名 ( ) 年) 2. 副腎手術 (1. 両側全摘 2. 片摘 3. 片摘+2/3 摘) 施設名 ( ) 年) 3. 下垂体照射 方法 ( ) 施設名 ( ) 年) 4. 薬物療法 薬物名 ( ) 期間 ( ) 5. その他 6. 未治療
治療効果	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)
病理	副腎重量 右 _____ g 左 _____ g 1. 正常 2. 腫瘍 3. 結節 4. 過形成 下垂体腫瘍 1. なし 2. あり 所見 ( ) ACTH 免疫染色 有・無 ( )
現在の活動状況	(発病後 年 月) 1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限
医療上の問題点	
医療機関名	
医療機関所在地	
医師の氏名	
電話番号 ( ) <input type="checkbox"/> 記載年月日 : 平成 年 月 日	

## VI. 先端巨大症

### 1. 主要項目

#### (1) 主症候 (注 1)

- ① 手足の容積の増大
- ② 先端巨大症様顔貌 (眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など)
- ③ 巨大舌

#### (2) 検査所見

- ① 成長ホルモン (GH) 分泌の過剰。  
血中 GH 値がブドウ糖 75g 経口投与で正常域まで抑制されない。(注 2)
- ② 血中 IGF-1 (ソマトメジン C) の高値 (年齢・性別基準値の 2SD 以上)。(注 3)
- ③ CT または MRI で下垂体腺腫の所見を認める。(注 4)

### 2. 参考事項

#### 副症候および検査所見

- (1) 発汗過多
- (2) 頭痛
- (3) 視野障害
- (4) 女性における月経異常
- (5) 睡眠時無呼吸症候群
- (6) 耐糖能異常
- (7) 高血圧
- (8) 咬合不全
- (9) 頭蓋骨および手足の単純 X 線の異常 (注 5)

### 3. 診断基準

確実例 : 1 (1) ①から③の 1 項目以上を満たし、かつ 1 (2) ①から③すべての項目を満たすもの。  
可能性を考慮: ブドウ糖負荷で GH が正常域に抑制されたり、臨床症候が軽微な場合でも、IGF-1 が高値で、1 (2) ③を満たすもの。

(注 1) 発病初期例や非典型例では症候が顕著でない場合がある。

(注 2) 正常域とは血中 GH 底値 1 ng/ml (リコンビナント GH を標準品とする GH 測定法) 未満である。糖尿病、肝疾患、腎疾患、青年では血中 GH 値が正常域まで抑制されないことがある。また、本症では血中 GH 値が TRH や LH-RH 刺激で増加 (奇異性上昇) することや、プロモクリプチンなどのドパミン作動薬で血中 GH 値が増加しないことがある。さらに、腎機能が正常の場合に採取した尿中 GH 濃度が正常値に比べ高値である。

(注 3) 健常者の年齢・性別基準値を参照する。栄養障害、肝疾患、腎疾患、甲状腺機能低下症、コントロール不良の糖尿病などが合併すると血中 IGF-I が高値を示さないことがある。  
IGF-I の基準値としては別添の資料を参考のこと。

(注 4) 明らかな下垂体腺腫所見を認めない時や、ごく稀に GHRH 産生腫瘍の場合がある。

(注 5) 頭蓋骨単純 X 線でトルコ鞍の拡大および破壊、副鼻腔の拡大と突出、外後頭隆起の突出、下顎角の開大と下顎の突出など、手 X 線で手指末節骨の花キャベツ様肥大変形、足 X 線で足底部軟部組織厚 heel pad の増大 = 22mm 以上を認める。

日本人血中IGF-I濃度基準範囲

平成19年3月改訂

男性					年齢	女性				
-2SD	-1SD	中央値	+1SD	+2SD		-2SD	-1SD	中央値	+1SD	+2SD
142	195	254	320	391	18	182	222	271	333	410
139	191	249	313	383	19	178	217	265	325	401
136	187	243	306	375	20	173	211	259	318	391
133	182	238	300	368	21	168	206	253	310	382
130	178	233	293	360	22	163	201	246	303	373
127	174	228	287	352	23	159	195	240	296	363
124	170	222	280	344	24	154	190	234	288	354
121	166	217	274	336	25	150	185	229	281	345
119	163	212	268	329	26	146	180	223	274	336
116	159	208	262	322	27	141	176	217	267	328
114	155	203	256	315	28	137	171	212	261	320
111	152	199	251	309	29	133	166	206	254	312
109	149	195	246	303	30	129	162	201	248	304
107	146	191	241	297	31	126	158	196	242	297
105	143	187	237	292	32	122	154	192	237	290
103	141	184	233	287	33	119	150	187	231	283
102	138	181	229	283	34	115	146	183	226	277
100	136	178	226	279	35	112	142	178	221	271
99	134	175	222	275	36	109	139	174	216	265
97	132	173	219	272	37	106	135	170	211	260
96	131	171	217	269	38	103	132	166	207	254
95	129	168	214	266	39	100	129	163	203	250
94	127	166	212	263	40	98	126	159	199	245
94	126	165	209	261	41	95	123	156	195	240
93	125	163	207	259	42	93	120	153	191	236
92	124	161	206	257	43	90	117	150	188	233
92	123	160	204	255	44	88	115	147	185	229
91	122	159	202	253	45	87	113	145	182	226
90	121	157	201	251	46	85	111	142	180	224
90	120	156	199	250	47	83	109	140	177	221
89	118	154	197	248	48	82	108	138	176	219
88	117	153	196	246	49	81	106	137	174	218
87	116	152	194	245	50	80	105	135	172	216
87	115	151	193	243	51	79	104	134	171	215
86	114	149	192	242	52	78	102	133	169	213
85	114	148	190	240	53	77	101	131	168	212
84	113	147	189	239	54	76	100	130	167	211
84	112	146	188	238	55	75	99	129	165	210
83	111	145	187	237	56	74	98	128	164	208
82	110	144	186	236	57	73	97	126	162	207
81	109	143	185	235	58	72	95	125	161	205
80	108	142	184	233	59	71	94	123	159	203
79	107	141	182	232	60	70	93	121	157	201
77	105	140	181	230	61	69	91	120	155	198
76	104	138	180	228	62	68	90	118	153	196
75	103	137	179	226	63	66	88	116	151	194
73	101	135	176	224	64	65	87	114	149	191
72	100	134	174	221	65	64	85	112	146	188
70	98	132	172	219	66	62	84	110	144	186
68	96	130	170	216	67	61	82	109	142	183
66	95	128	168	213	68	60	80	107	139	180
65	93	126	165	209	69	59	79	105	137	177
63	91	124	162	206	70	57	77	103	135	175
61	89	122	160	202	71	56	76	101	133	172
58	87	119	157	198	72	55	75	100	131	170
56	84	117	153	194	73	54	73	98	129	167
54	82	114	150	190	74	53	72	96	127	165
52	80	112	147	185	75	52	71	95	125	163
50	78	109	144	181	76	50	69	93	123	160
48	75	106	140	177	77	49	68	92	121	158
46	73	104	137	172	78	48	67	90	119	155
43	71	101	133	167	79					
41	69	98	130	163	80					
39	66	95	126	158	81					
37	64	93	123	154	82					
35	62	90	119	149	83					



先端巨大症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日生	(満 歳)
氏名								
住所	〒 ( ) TEL ( )			出生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日 時頃	初診 年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高		
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし				
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他( )							
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )							
発症と経過	(具体的に記入)							
発見契機	1.手足の容積の変化 2.顔貌の変化 3.頭痛 4.視力・視野障害 5.性機能低下 6.その他( )							
主症候	<input type="checkbox"/> 手足容積の増大 <input type="checkbox"/> 先端巨大症様顔貌(眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など) <input type="checkbox"/> 巨大舌							
副症候	<input type="checkbox"/> 発汗過多 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力・視野障害 <input type="checkbox"/> 月経異常(女性) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能異常 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 咬合不全 <input type="checkbox"/> 感覚障害(手根管症候群を含む)							
検査所見	1 血中成長ホルモン(GH) (検査日 年 月) GH基礎値: _____ ng/ml 2 ブドウ糖負荷 前値 _____ ng/ml 底値: _____ ng/ml <input type="checkbox"/> 正常域に抑制なし ブドウ糖負荷試験を行っていない場合はその理由を診断根拠に明記すること 3 血中IGF-I(ソマトメジンC) (検査日 年 月) _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ _____ ) 4 画像検査 MRIまたはCTで下垂体腺腫 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 微小腺腫(≤10 mm) <input type="checkbox"/> マクロ腺腫(>10 mm) <input type="checkbox"/> なし(下垂体の高さ _____ mm) 5 単純XP <input type="checkbox"/> トルコ鞍の拡大ないしは破壊, <input type="checkbox"/> 副鼻腔の拡大ないしは突出, <input type="checkbox"/> 外後頭隆起の突出 <input type="checkbox"/> 下顎角の開大ないしは下顎の突出, <input type="checkbox"/> 手指末節骨の花キャベツ様肥大変形 足底部軟部組織厚 heel pad: 左 _____ mm, 右 _____ mm 増大(≥22 mm) <input type="checkbox"/> あり 6 GHの奇異反応 TRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; LHRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; CRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし プロモクリプチン: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; ブドウ糖負荷: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし その他の負荷試験の反応( )							
合併症	1. 糖尿病(HbA1c _____ %), 2. 境界型糖尿病(HbA1c _____ %), 3. 高血圧( ___/___ mmHg) 4. 心疾患( <input type="checkbox"/> 心筋梗塞, <input type="checkbox"/> 心筋症, <input type="checkbox"/> 心不全, <input type="checkbox"/> その他 _____ ) 5. 脳血管障害 6. 脂質異常症(LDL-C _____ mg/dl, 中性脂肪 _____ mg/dl), 7. 肝障害(AST _____ IU/l, ALT _____ IU/l) 8. 腎障害(Cr _____ mg/dl), 9. 運動障害 10. 多発性内分泌腫瘍症 I型 1 1. 良性腫瘍( _____ ) 1 2. その他(具体的に)( _____ )							

他の下垂体ホルモ ン分泌	LH・FSH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
	TSH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
	ACTH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
	プロラクチン (PRL)	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
	ADH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
治療経過	治療法	1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞 2. 開頭) (施設名 ) 2. 下垂体照射 (1. 通常 2. 定位) (施設名 ) 3. 薬物療法 <input type="checkbox"/> 酢酸オクトレオチド 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ペグビソマント 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ドパミン作動薬 <input type="checkbox"/> プロモクリプチン <input type="checkbox"/> カベルゴリン 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> その他 薬剤名: _____ 投与量 _____ 期間 _____ 4. 未治療 5. その他
	治療効果	1. あり   1. 成長ホルモン低下   2. なし   3. 不明 2. 先端巨大症の症候改善 3. 視力・視野改善 治療後 (薬物療法では治療中) 血中成長ホルモン _____ ng/ml IGF-I _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ _____) 2. 不明 (これから治療する患者を考慮し)
組織所見	免疫染色 (複数可) 1. GH 2. PRL 3. GH+PRL (同時) 4. TSH 5. FSH 6. LH 5. αサブユニット 8. ACTH 9. その他 ( _____ ) サイトケラチン染色: <input type="checkbox"/> 施行 (パターン _____ ): <input type="checkbox"/> 未施行 <input type="checkbox"/> 不明 組織診断	
治療	(特に薬物治療の予定について記載してください。)	
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入して下さい)	
医療上の問題点		
医療機関名		
医療機関所在地		
電話番号 ( _____ )		
医師の氏名		
<input type="checkbox"/> 記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日		
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)		
症状が悪化したことを医師が確認した年月日   平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日		
特定疾患登録者証交付年月日   平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日		

先端巨大症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年	月	日生	(満 歳)
氏名										
住所	〒		TEL ( )		出生 都道府県	発病時在住 都道府県				
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1.昭和 2.平成		年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高			
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし						
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)									
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )									
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )									
治療と経過	(前回申請からの変化を中心に具体的に記入)									
主症候	<input type="checkbox"/> 手足容積の増大 <input type="checkbox"/> 先端巨大症様顔貌(眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など) <input type="checkbox"/> 巨大舌									
副症候	<input type="checkbox"/> 発汗過多 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力・視野障害 <input type="checkbox"/> 月経異常(女性) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能異常 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 咬合不全 <input type="checkbox"/> 感覚障害(手根管症候群を含む)									
検査所見	1 血中成長ホルモン(GH) (検査日 年 月) GH基礎値: _____ ng/ml 2 ブドウ糖負荷 前値 _____ ng/ml 底値: _____ ng/ml <input type="checkbox"/> 正常域に抑制なし ブドウ糖負荷試験を行っていない場合はその理由を診断根拠に明記すること 3 血中IGF-I(ソマトメジンC) (検査日 年 月) _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ ) 4 画像検査 MRIまたはCTで下垂体腺腫 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 微小腺腫(≤10 mm) <input type="checkbox"/> マクロ腺腫(>10 mm) <input type="checkbox"/> なし (下垂体の高さ _____ mm) 5 単純XP <input type="checkbox"/> トルコ鞍の拡大ないしは破壊, <input type="checkbox"/> 副鼻腔の拡大ないしは突出, <input type="checkbox"/> 外後頭隆起の突出 <input type="checkbox"/> 下顎角の開大ないしは下顎の突出, <input type="checkbox"/> 手指末節骨の花キャベツ様肥大変形 足底部軟部組織厚 heel pad: 左 _____ mm, 右 _____ mm 増大(≥22 mm) <input type="checkbox"/> あり 6 GHの奇異反応 TRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; LHRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; CRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし プロモクリプチン: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; ブドウ糖負荷: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし その他の負荷試験の反応( )									
合併症	1. 糖尿病(HbA1c _____ %), 2. 境界型糖尿病(HbA1c _____ %), 3. 高血圧( ___/___ mmHg) 4. 心疾患( <input type="checkbox"/> 心筋梗塞, <input type="checkbox"/> 心筋症, <input type="checkbox"/> 心不全, <input type="checkbox"/> その他 ) 5. 脳血管障害 6. 脂質異常症(LDL-C _____ mg/dl, 中性脂肪 _____ mg/dl), 7. 肝障害(AST _____ IU/l, ALT _____ IU/l) 8. 腎障害(Cr _____ mg/dl), 9. 運動障害 10. 多発性内分泌腫瘍症 I型 11. 良性腫瘍( ) 12. その他(具体的に)( )									



## VII. 下垂体機能低下症

### IV-1. 下垂体後葉機能低下症

下垂体後葉機能低下症については、ADH 分泌異常症の認定基準を用いること。

### IV-2. 下垂体前葉機能低下症

以下の A から D に示す各ホルモンの分泌低下症のいずれかの診断基準を満たすこと。

#### A. ゴナドトロピン分泌低下症

##### 1. 主要項目

###### (1) 症状

- ① 二次性徴の欠如(男子 15 歳以上、女子 13 歳以上)、遅延、進行停止
- ② 月経異常(無月経、無排卵周期症、稀発月経など)
- ③ 性欲低下、インポテンス、不妊
- ④ 陰毛・腋毛の脱落、性器萎縮、乳房萎縮

###### (2) 検査所見

- ① 血中ゴナドトロピン (LH、FSH) は健常者の基準値と比して高値ではない。
- ② ゴナドトロピン分泌刺激検査 (LH-RH test, clomiphene, estrogen 投与等) で低いし無反応。  
(但し、視床下部性の時は、LH-RH (初回又は脈波的連続) 投与で正常反応を示すことがある)
- ③ 血中性ステロイド (estrogen, progesterone, testosterone 等) は健常者の基準値と比して低値である。

##### 2. 鑑別疾患

高度肥満、神経性食思不振症

##### 3. 診断基準

確実例：1 (1) の 1 項目以上を満たし、1 (2) ①から③すべての項目を満たすもの。

#### B. 副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症

##### 1. 主要項目

###### (1) 症状

- ① 全身倦怠感
- ② 易疲労性
- ③ 食欲不振
- ④ 意識消失 (低血糖や低ナトリウム血症による)
- ⑤ 低血圧

###### (2) 検査所見

- ① 血中コルチゾールは健常者の基準値と比して低値である。
- ② 尿中フリーコルチゾールは健常者の基準値と比して低値である。

- ③ 血中 ACTH は健常者の基準値と比して高値ではない。
- ④ ACTH 分泌刺激試験 (CRH あるいは insulin 投与) で低ないし無反応。

## 2. 診断基準

確実例：1 (1) の1項目以上を満たし、かつ1 (2) ①から④すべての項目を満たすもの。

### C. 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症

#### 1. 主要項目

##### (1) 症状

- ①耐寒性低下
- ②不活発
- ③皮膚乾燥
- ④脱毛
- ⑤発育障害

##### (2) 検査所見

- ①血中 TSH は健常者の基準値と比して低値である。  
(但し視床下部性では免疫アッセイで正常ないしやや高値のことがある。)
- ②TSH 分泌刺激試験 (TRH test) で低ないし無反応。(但し視床下部性では遅延反応などがある。)
- ③甲状腺ホルモン検査 (freeT<sub>4</sub>、freeT<sub>3</sub> または T<sub>3</sub> など) は健常者の基準値と比して低値である。

#### 2. 診断基準

確実例：1 (1) の1項目以上を満たし、かつ1 (2) ①から③のすべての項目を満たすもの。

### D. 成長ホルモン (GH) 分泌不全症

#### D-1. 小児 (GH 分泌不全性低身長症)

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 成長障害があること。(通常は、身体のみならずあいはとれていて、身長は標準身長の -2.0SD 以下、あるいは身長が正常範囲であっても、成長速度が2年以上にわたって標準値の -1.5SD 以下であること。)
- ② 乳幼児で、低身長を認めない場合であっても、成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合。
- ③ 頭蓋内器質性疾患や他の下垂体ホルモン分泌不全があるとき。

##### (2) 検査所見

インスリン負荷、アルギニン負荷、L-DOPA 負荷、クロニジン負荷、またはグルカゴン負荷試験において、原則として負荷前および負荷後 120 分間 (グルカゴン負荷では 180 分間) にわたり、30 分毎に測定した血中 GH の頂値が 6ng/ml 以下であること。GHRP-2 負荷試験で、負荷前および負荷後 60 分にわたり、15 分毎に測定した血中 GH 頂値が 16 ng/ml 以下であること。

## 2. 診断基準

重症例：主症候が1 (1) ①を満たし、かつ1 (2) の2種以上の分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とするGH測定法GH頂値がすべて3 ng/ml以下（GHRP-2負荷試験では10 ng/ml以下）のもの。  
または、主症候が1 (1) の②または、1 (1) の①と③を満たし、かつ1 (2) の1種類の分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とするGH頂値が3 ng/ml以下（GHRP-2負荷試験では10 ng/ml以下）のもの。

### D-2. 成人（成人GH分泌不全症）

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候および既往歴

- ① 小児期発症の場合には成長障害を伴う。
- ② 頭蓋内器質性疾患の合併ないし既往歴、治療歴または周産期異常の既往がある。

##### (2) 検査所見

- ① インスリン負荷、アルギニン負荷、またはグルカゴン負荷試験において、負荷前および負荷後120分間（グルカゴン負荷では180分間）にわたり、30分ごとに測定した血中GHの頂値が3 ng/ml以下である。GHRP-2負荷試験で、負荷前および負荷後60分にわたり、15分毎に測定した血中GH頂値が9 ng/ml以下であるとき、インスリン負荷におけるGH頂値1.8 ng/ml以下に相当する低GH分泌反応であるとみなす。
- ② GHを含めて複数の下垂体ホルモンの分泌低下がある。

## 2. 診断基準

重症例：(1) の①あるいは(1) の②を満たし、かつ(2) の①で2種類以上のGH分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とする血中GHの頂値がすべて1.8 ng/ml以下（GHRP-2負荷試験では9 ng/ml以下）のもの。または、(1) の②と(2) の②を満たし、(2) の①で1種類のGH分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とする血中GHの頂値が1.8 ng/ml以下（GHRP-2負荷試験では9 ng/ml以下）のもの。

### E. プロラクチン（PRL）分泌低下症

#### 1. 主要項目

##### (1) 症状

産褥期の乳汁分泌低下

##### (2) 検査所見

- ① 血中PRL低値。（複数回測定し、いずれも1.5 ng/ml未満であることを確認する。）
- ② PRL分泌刺激試験（TRH test）で、低ないし無反応。

## 2. 診断基準

1 (1) を満たし、(2) ①②のすべての項目を満たすもの。

下垂体機能低下症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日	日生 (満 歳)
氏名								
住所	〒		TEL ( )		出生 都道府県	発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成 年 月 日		保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高		
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
家族歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明							
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )							

治療と経過 (具体的に記入)

[Wish 入力不要]

病 因	現 症 ( 年 月現在)
1. 家族性 2. 先天性 (家族性を除く) 3. 特 発 性 4. 妊娠又は分娩に続発 5. 頭蓋咽頭腫 6. 鞍上部胚細胞性腫瘍 7. 視床下部・下垂体傍髄膜腫 8. 下垂体腺腫 9. その他 (診断名 ) 10. ラトケ嚢胞 11. リンパ球性下垂体炎 12. 視床下部下垂体術後又は放射線照射後 13. 外傷 14. その他 (診断名 ) 15. 不 明	身長 cm 体重 kg 骨年齢 歳 トルコ鞍の拡大 1. あり 2. なし 3. 不明 下垂体部異常石灰沈着 1. あり 2. なし 3. 不明 頭部 CT での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 頭部 MRI での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 抗下垂体抗体 1. 陽性 2. 陰性 3. 不明

機能障害ホルモン (該当するすべてに○)	1. LH/FSH 2. ACTH 3. TSH 4. GH 5. プロラクチン 6. パンプレシン	主要臨床症状 ( 年 月現在)	性欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明 陰毛、腋毛の脱落 1. あり 2. なし 3. 不明 二次性徴発現の遅延 1. あり 2. なし 3. 不明 不妊 1. あり 2. なし 耐寒性低下 1. あり 2. なし 皮膚乾燥 1. あり 2. なし 徐脈 1. あり 2. なし 脱毛 1. あり 2. なし 体毛の柔軟化 1. あり 2. なし 精神機能低下 (不活発) 1. あり 2. なし 全身倦怠感 1. あり 2. なし 気力、集中力低下 1. あり 2. なし 低血圧症状 1. あり 2. なし 低血糖症状 1. あり 2. なし 成長発育の遅延 1. あり 2. なし " 促進 1. あり 2. なし 乳汁分泌過多 1. あり 2. なし " 低下 1. あり 2. なし 肥満 1. あり 2. なし るいそう 1. あり 2. なし 食欲不振 1. あり 2. なし 多飲 1. あり 2. なし 多食 1. あり 2. なし 視力視野障害 1. あり 2. なし 頭痛 1. あり 2. なし その他 ( )
既往症			
本人出生時骨盤位出生	1. あり 2. なし 3. 不明		
出生時状況	1. 正常 2. 仮死		
出生 (分娩) の様式	1. 鉗子分娩・吸引分娩 2. 経膈分娩 (1. 以外)、 3. 帝王切開		
出生日	1. 予定日どおり 2. 予定日より ( ) 日前 3. 予定日より ( ) 日遅れ 4. 不明		
出産時体重	kg		
一人立ち	歳 ヶ月		
発語	歳 ヶ月		
幼少児時代の疾患	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明		
初 経	歳		
閉 経	歳		
月経状態	1. 整 2. 不整 3. 無 4. 不明		
妊 娠	回		
出 産	回		
本人の妊娠中の異常	1. あり 2. なし 3. 不明		
本人の分娩時の出血	1. 正常 2. 大量 3. 不明		
合併症	1. 奇形 2. 知能障害 3. 成長障害 4. 運動障害 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 狭心症 8. 心筋梗塞 9. 高血圧 10. 高脂血症 11. 肝障害 12. 腎障害 13. 糖尿病 14. 悪性腫瘍 ( ) 15. その他 (具体的に) ( )		



内分泌機能検査成績 ( 年 月 日現在)

成長ホルモン系 *,小児のみ	負荷試験	血中GH						
		インスリン (前値)	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)	
アルギニン (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
グルカゴン (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
GHRP-2 (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
L-ドーパ* (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
クロニジン* (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
	血中 IGF-I (	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)			
LH/FSH系	血中 LH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)		
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)		
	血中 FSH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)		
		LHRH試験 (頂値	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)		
	血中テストステロン (	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)			
血中エストラジオール (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)				
その他 (	)	基準値 (	~	)				
TSH系	血中 TSH	基礎値 (	μU/ml)	基準値 (	~	μU/ml)		
		TRH試験 (頂値	μU/ml)	基準値 (	~	μU/ml)		
	血中 T3 (	ng/ml)	遊離 T4 (	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)	
	放射能ヨード摂取率 24 時間値 (	%)	遊離 T3 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
			%)	基準値 (	~	%)		
ACTH系	血中コルチゾール	基礎値 (	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)		
		ACTH試験 (頂値	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)		
		インスリン負荷 (頂値	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)		
	血中 ACTH	基礎値 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)		
		CRH試験 (頂値	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)		
	インスリン負荷 (頂値	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)			
	尿中							
	フリーコルチゾール	基礎値 (	μg/日)	基準値 (	~	μg/日)		
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
		TRH試験 (頂値	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)		
後薬機能	尿浸透圧							
	水制限試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行				
	パゾプレシン試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行				
	5%高張食塩水負荷 血清 Na	mEq/L	血漿パゾプレシン	pg/ml (同時採血)				
	血漿パゾプレシン基準値 (	~	pg/ml)					
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果				
今後の治療								
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)							
医療上の問題点								
【Wish 入力不要】								
医療機関名								
医療機関所在地								
	電話番号 ( )							
医師の氏名	記載年月日：平成 年 月 日							
	印							
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)								
症状が悪化したことを医師が確認した年月日	平成	年	月	日				
特定疾患登録者証交付年月日	平成	年	月	日				

下垂体機能低下症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日生 (満 歳)
氏 名							
住 所	〒		出 生 都道府県		発病時在住 都道府県		
	TEL ( )						
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者手帳	1. あり (等級 級)	2. なし	介護認定	1. 要介護 (要介護度 )	2. 要支援	3. なし	
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )						
家 族 歴	近 親 結 婚: 1. あり 2. なし 3. 不明						
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )						

治療と経過 (具体的に記入) 【Wish 入力不要】

病 因		現 症 ( 年 月現在)	
症 候 性	1. 家族性	身長 cm 骨年齢 歳	体 重 kg
	2. 先天性 (家族性を除く)		
	3. 特発性		
	4. 妊娠又は分娩に続発		
	5. 頭蓋咽頭腫		
	6. 鞍上部胚細胞性腫瘍		
	7. 視床下部・下垂体近傍髄膜腫		
	8. 下垂体腺腫		
	9. その他 (診断名 )		
	10. ラトケ嚢胞		
	11. リンパ球性下垂体炎		
	12. 視床下部下垂体術後又は放射線照射後		
	13. 外傷		
	14. その他 (診断名 )		
	15. 不 明		
機 能 障 害 ホ ル モ ン (該当するすべてに○)		主要臨床症状 ( 年 月現在)	
1. LH/FSH 2. ACTH 3. TSH 4. GH		性欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明	
5. プロラクチン 6. パソプレシン		陰毛、腋毛の脱落 1. あり 2. なし 3. 不明	
既 往 症		二次性微発現の遅延 1. あり 2. なし 3. 不明	
本人出生時骨盤位出生	1. あり 2. なし 3. 不明	不妊 1. あり 2. なし	
出生時状況	1. 正常 2. 仮死	耐寒性低下 1. あり 2. なし	
出生 (分娩) の様式	1. 鉗子分娩・吸引分娩 2. 経膈分娩 (1. 以外)、 3. 帝王切開	皮膚乾燥 1. あり 2. なし	
出 生 日	1. 予定日どおり 2. 予定日より ( ) 日前 3. 予定日より ( ) 日遅れ 4. 不明	徐脈 1. あり 2. なし	
出産時体重	kg	脱毛 1. あり 2. なし	
一人立ち	歳 ヶ月	体毛の柔軟化 1. あり 2. なし	
発 語	歳 ヶ月	精神機能低下 (不活発) 1. あり 2. なし	
幼少児時期の疾患	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明	全身倦怠感 1. あり 2. なし	
初 経	歳	気力、集中力低下 1. あり 2. なし	
閉 経	歳	低血圧症状 1. あり 2. なし	
月経状態	1. 整 2. 不整 3. 無 4. 不明	低血糖症状 1. あり 2. なし	
妊 娠	回	成長発育の遅延 1. あり 2. なし	
出 産	回	" 促進 1. あり 2. なし	
本人の妊娠中の異常	1. あり 2. なし 3. 不明	乳汁分泌過多 1. あり 2. なし	
本人の分娩時の出血	1. 正常 2. 大量 3. 不明	" 低下 1. あり 2. なし	
合併症		肥満 1. あり 2. なし	
1. 奇形 2. 知能障害 3. 成長障害 4. 運動障害		るいそう 1. あり 2. なし	
5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 狭心症 8. 心筋梗塞		食欲不振 1. あり 2. なし	
9. 高血圧 10. 高脂血症 11. 肝障害 12. 腎障害		多飲 1. あり 2. なし	
13. 糖尿病 14. 悪性腫瘍 ( )		多食 1. あり 2. なし	
15. その他 (具体的に) ( )		視力視野障害 1. あり 2. なし	
		頭痛 1. あり 2. なし	
		その他 ( )	

内分泌機能検査成績 ( 年 月 日現在)						
成長ホルモン系 *,小児のみ	負荷試験	血中GH				
		インスリン (前値)	ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)
アルギニン (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)	
グルカゴン (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)	
GHRP-2 (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)	
L-ドーパ* (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)	
クロニジン* (前値)		ng/ml、頂値	ng/ml)	基準値 ( ~	ng/ml)	
	血中 IGF-I	(	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)
LH/FSH系	血中 LH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)
		LHRH試験 (頂値)	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)
	血中 FSH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)
		LHRH試験 (頂値)	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)
	血中テストステロン	(	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)
血中エストラジオール	(	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
その他	(	)	基準値 (	~	)	
TSH系	血中 TSH	基礎値 (	μU/ml)	基準値 (	~	μU/ml)
		TRH試験 (頂値)	μU/ml)	基準値 (	~	μU/ml)
	血中 T3 (	ng/ml)	遊離 T4 (	ng/dl)	基準値 (	~
		遊離 T3 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)
	放射性ヨード摂取率 24 時間値 (		%)	基準値 (	~	%)
ACTH系	血中コルチゾール	基礎値 (	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)
		ACTH試験 (頂値)	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)
		インスリン負荷 (頂値)	μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)
	血中 ACTH	基礎値 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)
		CRH試験 (頂値)	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)
	インスリン負荷 (頂値)	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
	尿中					
	フリーコルチゾール	基礎値 (	μg/日)	基準値 (	~	μg/日)
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)
		TRH試験 (頂値)	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)
後葉機能	尿浸透圧					
	水制限試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行		
	パゾプレシン試験 (前	mOsm/kg)、(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行		
	5%高張食塩水負荷 血清 Na	mEq/L	血漿パゾプレシン	pg/ml (同時採血)		
	血漿パゾプレシン基準値 (	~	pg/ml)			
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果		
今後の治療						
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)					
医療上の問題点						
【Wish 入力不要】						
医療機関名						
医療機関所在地						
医師の氏名	電話番号 ( )					
	記載年月日：平成 年 月 日					

## 家族性高コレステロール血症 ホモ接合体

### 1. 主要項目

#### (1) 理学所見

皮膚黄色腫、腱黄色腫、角膜輪の存在、頸部雑音および心雑音に注意する。FH ホモ型は、幼少期よりの皮膚黄色腫が特徴的である。

#### (2) 血液・生化学的検査所見

小児期より高 LDL コレステロール血症を示すことが多いが、高 LDL コレステロール血症に高中性脂肪血症が加わる例もある。リンパ球や線維芽細胞の LDL 受容体活性はホモ接合体で健常人の 20%以下に著明低下を示し、診断の参考となる。LDL 受容体、ARH、PCSK9 などの LDL 代謝経路に関わる遺伝子の解析により、確定診断を下すことができる。

### 2. 参考事項

FH は、冠動脈および大動脈弁に若年性動脈硬化をきたすことが問題となる。冠動脈硬化は、心筋梗塞や狭心症を引き起こすことから、注意が必要である。大動脈弁狭窄、大動脈弁上狭窄を合併することが多く、特にホモ接合体では弁置換術を必要とすることもあり、注意が必要である。

### 3. 鑑別診断

シトステロール血症、脳腱黄色腫など皮膚黄色腫を示す疾患との鑑別診断、甲状腺機能低下症やネフローゼ症候群などの高 LDL コレステロール血症を示す疾患との鑑別診断が問題となる。

### 4. 診断基準

確実例：

LDL 代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、あるいは LDL 受容体活性測定によって FH ホモ接合体であると診断されるもの。

ほぼ確実例：

空腹時定常状態の総コレステロール値が 450 mg/dl (LDL コレステロール値が 370mg/dl) 以上、あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、薬剤治療に抵抗するもの。

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)
氏 名						
住 所	〒 電話 ( )			出生都道府県	発病時 在住 都道府県	
発病年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日		保 険 種 別 政・組・船 共・国・高
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定		1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし	
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)					初回認定年月 1. 昭和 2. 平成 年 月
高脂血症 及 び 冠動脈疾患 家族歴	2. なし 3. 不明 家系図		ありの場合続柄 ( )		受診状況 (最近6ヶ月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 入院・通院ともになし
臨床症状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり ( 歳頃より) (2) なし			
		② 腱	(1) あり ( 歳頃より) アキレス腱厚さ (右 mm、左 mm) (2) なし			
	2. 弁疾患		(1) あり 弁の種類 ( ) 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし			
	3. 冠動脈疾患		(1) あり 罹患枝数 ( ) *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし			
	4. 大動脈瘤		(1) あり 大動脈瘤の部位 ( ) 手術 (1) あり (2) なし (2) なし			
	5. 閉塞性動脈硬化症		(1) あり Fontaine分類 ( ) (2) なし			
	6. 頸動脈硬化症		(1) あり 平均 IMT (右 左 ) (2) なし			
検査データ						
項目	未治療時		薬物治療時		LDLアフェレーシス治療時	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	前	後
総コレステロール	(mg/d l)		(mg/d l)			
LDLコレステロール	(mg/d l)		(mg/d l)			
HDLコレステロール	(mg/d l)		(mg/d l)			
トリグリセリド	(mg/d l)		(mg/d l)			
LDL受容体活性	(%)					
遺伝子検査 (実施している場合は記載してください)			1. あり ( ) 2. なし			
鑑別診断 (以下の疾患を鑑別できること)						
(1) シトステロール血症			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない	
(2) 脳腱黄色腫			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない	
(3) 甲状腺機能低下症			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない	
(4) 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体			1. 鑑別できる		2. 鑑別できない	

医療上の問題点

治療内容

LDLアフェレーシス (1) あり ( ) 日に1回 開始年月日 ( 年 月 日 )  
(2) なし (または施行年数 年)

服用薬剤

① スタチン	(1) あり (薬剤名)、用量 (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
② レジン	(1) あり (薬剤名)、用量 (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
③ プロブコール	(1) あり (用量) (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
④ エゼチミブ	(1) あり (用量) (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (薬剤名)、用量 (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑥ その他	(1) あり (薬剤名)、用量 (2) なし	1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明

医療機関名

医療機関所在地

電話番号 ( )

医師の氏名

㊦

記載年月日：平成 年 月 日

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (2. 更新)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)	
氏 名						出生都道府県	発病時 在住 都道府県	
住 所	〒 電話 ( )							
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別 政・組・船 共・国・高		
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定		1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( ) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月 1. 昭和 2. 平成 年 月	
受診状況 (最近1年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 入院・通院ともになし							

治療と経過 (前回申請からの変化を具体的に記述)

臨 床 症 状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり ( 歳頃より) (2) なし
		② 腱	(1) あり ( 歳頃より) アキレス腱厚さ (右 mm、左 mm) (2) なし
	2. 弁疾患		(1) あり 弁の種類 ( ) 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし
	3. 冠動脈疾患		(1) あり 罹患枝数 ( ) *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし
	4. 大動脈瘤		(1) あり 大動脈瘤の部位 ( ) 手術 (1) あり (2) なし (2) なし
	5. 閉塞性動脈硬化症		(1) あり Fontaine分類 ( ) (2) なし
	6. 頸動脈硬化症		(1) あり 平均 IMT (右 左 ) (2) なし

検査データ			
項目	未治療時 年 月 日	薬物治療時 年 月 日	LDLアフェレーシス治療時
			年 月 日 前 後
総コレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)	
LDLコレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)	
HDLコレステロール	(mg/d l)	(mg/d l)	
トリグリセリド	(mg/d l)	(mg/d l)	
LDL受容体活性	(%)		
医療上の問題点			
治療内容			
LDLアフェレーシス	(1) あり ( ) 日に1回	開始年月日 ( 年 月 日 ) (または施行年数 年)	
	(2) なし		

服用薬剤					
① スタチン	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
② レジン	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
③ プロブコール	(1) あり (2) なし	(用量 )	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
④ エゼチミブ	(1) あり (2) なし	(用量 )	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
⑥ その他	(1) あり (2) なし	(薬剤名 、用量	1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
医療機関名					
医療機関所在地			電話番号 ( )		
医師の氏名		Ⓢ	記載年月日：平成 年 月 日		