

319 セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓（かな）				名（かな）				
姓（漢字）				名（漢字）				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓（かな）				名（かな）			
	姓（漢字）				名（漢字）			
家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 認知機能発達遅滞が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 運動発達遅滞 ☐ 言語発達遅滞	
2. 以下の症状が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 日内変動を伴う運動障害 ☐ 早期からの眼球回転発作	
3. 初期に低緊張を伴うジストニア、パーキンソン様の振戦が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 乳児期には以下の a を示し、乳児期後半から幼児期には以下 b または c の症状を認めることもある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 軀幹の筋緊張低下 ☐ b. 舞踏運動 ☐ c. 球麻痺症状	
5. 睡眠により以下の現象がみられる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 一部の運動障害の改善 ☐ 眼球回転発作の消失	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

身長	cm	体重	kg
頭囲	cm		
1. 髄液ホモバニリン酸 (HVA) ・5 ヒドロキシ酢酸 (5-HIAA) 値の 低値 (正常下限以下、局長通知 表1 参照)		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
HVA 測定値	nmol/L	. ng/mL	
5-HIAA 測定値	nmol/L	. ng/mL	
2. 髄液プテリジン分析でのビオプテリンの高値 (正常上限以上、局長通知 表2 参照)		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
ビオプテリン測定値	. nmol/L		
3. 赤血球ではなく培養皮膚線維芽細胞で 明らかにされた SR 活性の低下		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には ☒ を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ BH ₄ 欠損症 ☐ 瀬川病 ☐ 若年性パーキンソン病 ☐ 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ SPR の2つのアレルに病因変異 (測定方法: ☐ ダイレクトシーケンス法 ☐ MLPA 法)	
変異内容 (記入例: IVS6+4A>T/G102S)	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、 Dを満たすもの ☐ Probable: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの ☐ Possible: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たすもの ☐ いずれにも該当しない
--

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250 文字以内かつ 7 行以内

--

■ 治療その他

薬物療法		
L-DOPA 補充	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
5-ヒドロキシトリプトファン (5-HTP) 補充	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
脱炭酸酵素阻害剤 (カルビドopa) を含む L-DOPA 製剤	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬物名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価

I～VI

合 計

点

総合評価（以下の I～VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する）
☐ 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合） ☐ 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合） ☐ 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合） ☐ 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）
I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 治療を要しない（0） ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1） ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2） ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない（0） ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1） ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2） ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4） ☐ e. 経管栄養が必要である（4）
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1） ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2） ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1） ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2） ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）

V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐	a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0）
☐	b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1）
☐	c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2）
☐	d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐	a. 自立した生活が可能（0）
☐	b. 何らかの介助が必要（1）
☐	c. 日常生活の多くで介助が必要（2）
☐	d. 生命維持医療が必要（4）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行

生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12日健発 1112 第 1 号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。