

## 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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	--	------	-----------------------------	------------------------------

## ■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 言語発達遅滞	
2. 以下の症状が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 日内変動を伴う運動障害 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 躯幹の筋緊張低下 <input type="checkbox"/> b. 舞踏運動 <input type="checkbox"/> c. 球麻痺症状	
5. 睡眠により以下の現象がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 一部の運動障害の改善 <input type="checkbox"/> 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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
頭囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
HVA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> ng/mL	
5-HIAA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
ビオプテリン測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> BH <sub>4</sub> 欠損症 <input type="checkbox"/> 瀬川病 <input type="checkbox"/> 若年性パーキンソン病 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> SPRの2つのアレルに病因変異 (測定方法: <input type="checkbox"/> ダイレクトシーケンス法 <input type="checkbox"/> MLPA法)	
変異内容 (記入例: IVS6+4A>T/G102S)	

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
5-ヒドロキシトリプトファン (5-HTP) 補充	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
脱炭酸酵素阻害剤 (カルビドーパ) を含む L-DOPA 製剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	薬物名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 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）	
<input type="checkbox"/>	a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)
<input type="checkbox"/>	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)
<input type="checkbox"/>	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)
<input type="checkbox"/>	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）	
<input type="checkbox"/>	a. 自立した生活が可能 (0)
<input type="checkbox"/>	b. 何らかの介助が必要 (1)
<input type="checkbox"/>	c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)
<input type="checkbox"/>	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	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行



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

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	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です。)
- ・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。
- ・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。