

資料 II-18-1 ビタミン B6 依存性てんかんの全国調査登録項目 (二次調査票)

記入者名 _____ 所属 _____
メールアドレス _____
記入日 20 ____ 年 ____ 月 ____ 日

下線部分に記載、または、当てはまるものを○で囲ってください。

1. 基本情報

患者符号 (_____) 性別 男・女 生年月 ____ 年 ____ 月
ビタミン B6 依存性てんかん 確実例・疑い例 診断時期 ____ 年 ____ 月
ビタミン B6 製剤開始時期 ____ 年 ____ 月
現在の状態 通院中・転院 (転院先 _____) ・死亡
在胎週数 ____ 週 ____ 日、出生体重 ____ g、頭位 ____ cm
周産期異常 なし・あり (_____)
家族歴 なし・あり (_____)

*書ききれない場合は、裏に家系図など記載ください。

2. てんかん

<発症時>

発作出現時期 ____ 年 ____ 月 (生後1か月未満の場合は、生後 ____ 日)
てんかん発作型 (あてはまるものに○をつけてください)
焦点起始運動発作 (意識 保持・減損・不明)
焦点起始非運動発作 (意識 保持・減損・不明)
焦点起始両側強直間代発作・強直間代発作・間代発作・ミオクロニー発作
てんかん性スパズム・その他 (_____)

てんかん重積状態 なし・あり

<経過中>

てんかん発作型 (経過中に認めた発作に○をつけてください (複数選択可))
焦点起始運動発作 (意識 保持・減損・不明)
焦点起始非運動発作 (意識 保持・減損・不明)
焦点起始両側強直間代発作・強直間代発作・間代発作・ミオクロニー発作
てんかん性スパズム・その他 (_____)
てんかん重積状態 なし・あり

感染症罹患時に、発作の増悪 (break-through seizure) がありましたか? はい・いいえ
はいの場合、感染症や症状増悪の内容を記載ください。

()

<ビタミン B6 治療>

現在の治療

(薬剤名 _____、投与量 _____ mg/日(_____ mg/kg/日))

ビタミン B6 製剤を中止したことはありますか? はい・いいえ

はいの場合、発作はどうなりましたか?

増加した・不変・その他 (_____)

<その他の治療>

抗てんかん薬 *書ききれない場合は、余白に記入ください。

(種類 _____) 効果：発作消失・著効・有効・不変・悪化 中止・継続中

(種類 _____) 効果：発作消失・著効・有効・不変・悪化 中止・継続中

(種類 _____) 効果：発作消失・著効・有効・不変・悪化 中止・継続中

ケトン食 効果：発作消失・著効・有効・不変・悪化 中止・継続中

その他 (_____) 効果：発作消失・著効・有効・不変・悪化 中止・継続中

* 著効…発作頻度が 90%以上減少、有効…同 50%減少

3. 代謝マーカー検査

未施行・施行 (結果 _____)

*検査結果レポートなど検査結果がわかるものを、個人情報を消去 (黒塗りなどして) の上添付いた
いてもよいです*

未施行の場合、検査希望はありますか? はい・いいえ

4. 遺伝子解析

未施行・ALDH7A1・PNPO・PLPBP(PROSC)・その他 (_____)

変異内容 _____

*検査結果レポートなど検査結果がわかるものを、個人情報を消去 (黒塗りなどして) の上添付いた
いてもよいです*

未施行の場合、検査希望はありますか? はい・いいえ

5. 脳波

<発症時>

発作間欠期脳波 異常なし・あり

ありの場合：サブレッションバースト・ヒプスアリスミア

全般性棘波・棘徐波・その他の全般性異常 (_____)

多焦点性棘波・棘徐波・その他の焦点性異常 (_____)

