

表2 Williams 症候群12例

症例	年齢	心疾患	教育
1	5	SVAS, VSD	未就学
2	6	SVAS	普通小学
3	8	SVAS	養護学級
4	9	SVAS, PPS	養護学級
5	10	VSD	養護学級
6	11	SVAS	養護学級
7	12	SVAS	普通小学, 中学
8	13	SVAS, PPS	養護学級, 養護中学
9	14	SVAS	養護学級, 養護中学
10	21	SVAS, PPS	普通小学, 中学, 高校, 専門学校卒
11	28	SVAS, PPS	養護学級, 養護中, 高校卒
12	30	SVAS, PPS	普通小学, 中学卒業

SVAS: supravalvular aortic stenosis  
 VSD: ventricular septal defect  
 PPS: peripheral pulmonary stenosis

## 研究結果

1) 12症例における検討結果：12例中1例を除いた11例に大動脈弁上狭窄または末梢性肺動脈狭窄を認めた。知能は全員 IQ 70未満の精神遅滞で、ほとんどは養護学校に在学あるいは卒業していた。1例（症例1、5歳）にもやもや症候群を認めた。

2) もやもや症候群を呈した症例：本症例は出生前に問題なく、41週で胎児仮死のため吸引分娩で出生した。新生児仮死はなく、出生体重、身長共に、 $-1.4SD$ と正常範囲だった。発達は座位、寝返りに遅れを認めたが、歩行開始、有意語は1歳6ヶ月と正常範囲であった。1歳7ヶ月で熱性けいれんがあり、脳波、MRIを施行されたが、正常であった。5歳で転居するまで心室中隔欠損と言語遅滞として他院でfollowされていた。



図1 顔貌と四肢  
 妖精様顔貌と幅の広い親指、爪の低形成。矢印は血管腫を示す。

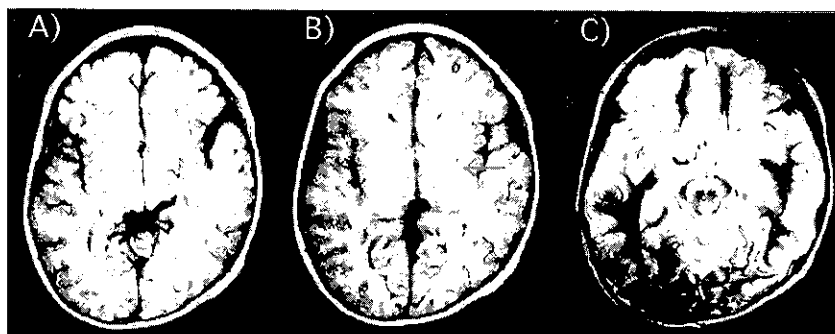


図2 頭部CT, MRI  
 A) 左大脳半球の萎縮、B) 左基底核の flow void、C) MRIのT2強調画像で左中大脳動脈の狭窄ともやもや血管を認める。

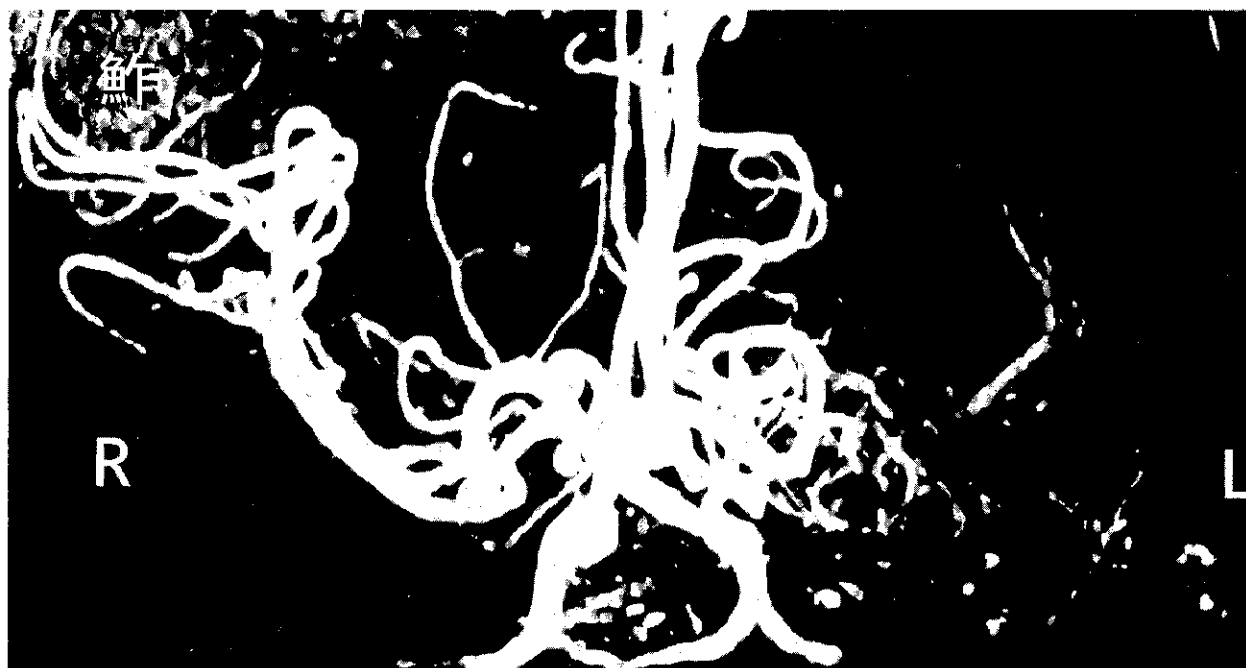


図3 MRA  
左中大脳動脈の狭窄と来て基底部分もやもや血管を認める。

た。本症候群は妖精様顔貌といわれているが本症例の顔貌も特徴を備えている(図1)。すなわち虹彩が茶色く、眼瞼と頬部は腫れぼったい印象で、鼻根部が平坦で口唇が目立ち、更にあごは小さい傾向がある。また、第5指は短く、親指は幅が広く、爪は低形成であった。更に、指には血管腫を認めた。

津守稲毛式発達検査では、運動年齢は3歳、言語理解は1歳9ヶ月相当、絵画語彙検査においても言語能力は2歳未満だった。本例の発語年齢は1歳6ヶ月であり、一般にWSでは初語の後、急速に有意語を獲得するという特徴を考えると<sup>3)</sup>、本例の言語遅滞は明らかであった。

頭部CTでは左大脳半球の萎縮、左基底核のflow void, MRIのT2強調画像で、左の中大脳動脈の狭窄およびもやもや血管を認めた(図2)。MRAでは左中大脳動脈の狭窄と、基底部分もやもや血管を認めた(図3)。脳血管写では左の内頸動脈、中大脳動脈、前大脳動脈の狭窄所見ともやもや血管を認めた。右は正常所見だった(図4)。SPECTでは左の前頭葉、側頭葉、頭頂葉、両側後頭葉に血流低下を認めた(図5)。

3) もやもや現象を合併した例の文献展望: WSの脳血管障害について本例と過去に我々の施設で経験した症例6を含め、現在までに7例の報告

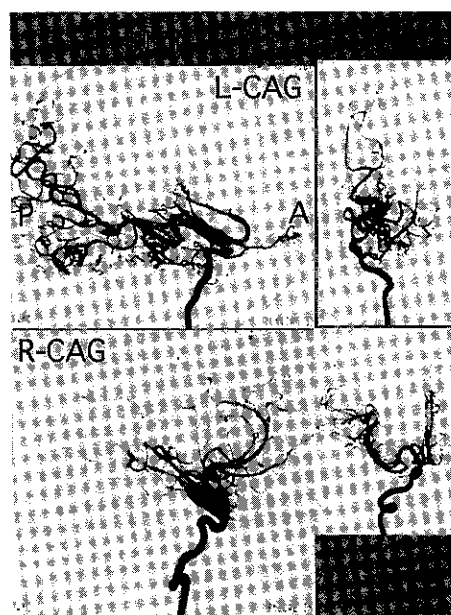


図4 脳血管写  
左の内頸動脈、中大脳動脈、前大脳動脈の狭窄所見ともやもや血管を認める。

がある<sup>4-8)</sup>(表3)。発症年齢は5歳以下が5例、10歳代後半が2例である。5例において、5歳以下で脳虚血症状で発症した。10歳代後半で発症した2症例は1例は脳出血で、残りの1例は脳硬塞であった。また、19歳で脳硬塞で発症した症例7を除き、6例は脳血管写で狭窄ないし閉塞

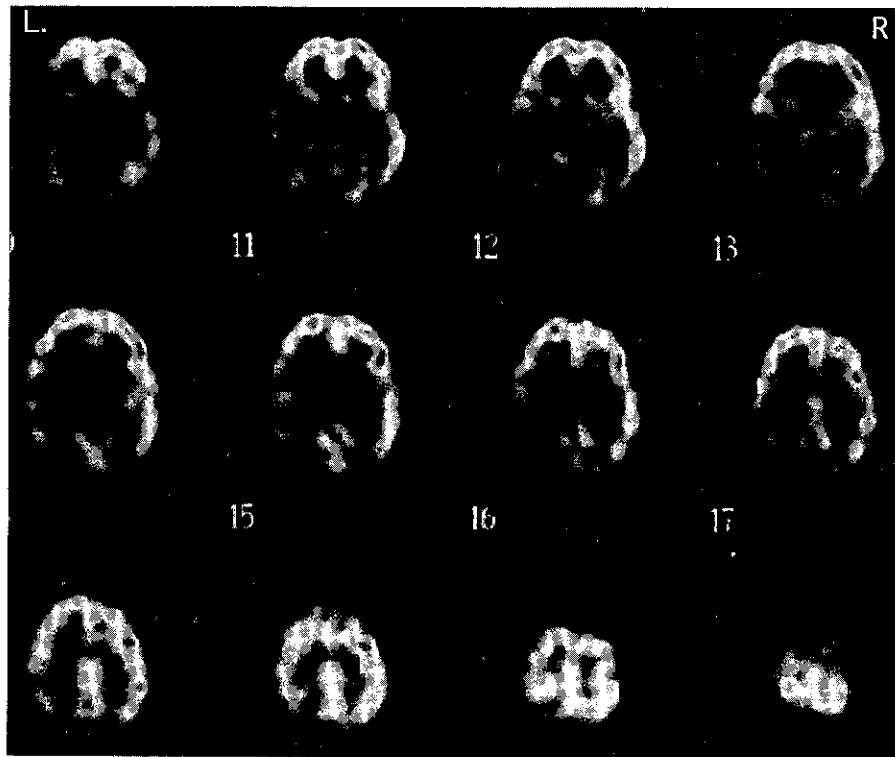


図5 SPECT  
左前頭葉、側頭葉、頭頂葉、両側後頭葉に血流低下を認める。

表3 Cases of vascular diseases in Williams syndrome  
もやもや現象を合併した報告例を示す。

Case	Heart Disease	initial sign and age	CT/MRI Findings	Stenosis of Cerebral Vasculature	Authors
1	SVAS	2y decreased weight-bearing ability in the lower limbs	bil MCA, lt PCA infarction	lt MCA, rt ICA, rt PCA	Ardinger et al
2	PS	2y decreased speech and activity, hemifacial droop, left-sided weakness, left visual field defect	rt putamen, internal capsule, head of caudate, centrum semiovale, optic radiation infarction	rt ICA, rt ACA, rt MCA, basilar artery	Soper et al
3	SVAS, VSD	3y rt-sided seizure, rt hemiparesis, loss of speech	lt MCA infarction	lt MCA, lt vertebral	Kaplan et al
4	PPS	3y consciousness disturbance, lt hemiparesis	None	Age 3y: rt ACA, rt MCA, with moyamoya; age 19y; bil supraclinoid ICA	Kaplan et al
5	SVAS, VSD	5y speech delay	lt hemispheric atrophy	lt ICA, lt MCA, lt ACA moyamoya	our case
6	SVAS	18y severe headache, consciousness disturbance (died)	bil Intraventricular hemorrhage	bil ICA, carotid bifurcation, moyamoya	Kawai et al
7	MVP	19y rt hemiparesis, dysarthria	lt putamen and internal capsule infarction	None	Wollack et al

SVAS; supravalvular aortic stenosis, PS; puimmonary stenosis, VSD; ventricular septal defect, PPS; peripheral puimmonary stenosis, MVP; mitral vaive prolapse, ICA; internal carotid artery, MCA; middle cerebral artery, PCA; posterlor cerebral artery, CCA; common carotid artery, bil; bilateral, lt; left, rt; right

と側副血行路の発達を認めた。また、5歳未満は片側だが、10歳代後半においては両側のウイリス動脈輪閉塞症を認めた。そのうちの1例は側

副血行路からの出血で死亡している。これらの臨床経過は特発性ウイリス動脈輪閉塞症に非常に類似していると考えられた。

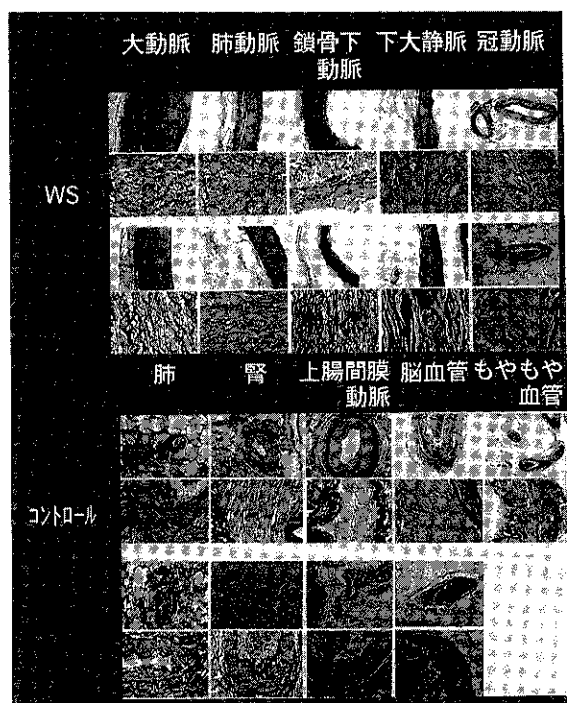


図6 症例6の病理組織像（ビクトリアブルー・ファンギゾン染色）  
 検討した全ての組織で平滑筋の増殖が確認され、エラスチン線維の走行異常、断裂が確認され、特に大動脈においてその傾向が顕著である。

4) 脳病理所見の検討：我々の施設で経験した剖検例（症例6）<sup>4)</sup>の血管のビクトリアブルー・ファンギゾン染色による病理組織像を図6に示した。大動脈、肺動脈、鎖骨下動脈、冠動脈、腸間膜動脈、肺、腎、および脳血管の組織を検討した。検討した全ての組織で平滑筋の肥厚が確認され、エラスチン線維の減少、走行異常、断裂が確認され、特に大動脈においてその傾向が顕著だった。

### 考 案

WSは7q11.2の半接合体により発症する疾患であるが、同部位にはエラスチン遺伝子が存在し、エラスチンは弾性線維のcomponentのamorphous componentに一致すると考えられている。動物実験では、エラスチン線維の破壊によって、血管内皮下の平滑筋の増殖がおり、脳血管の閉塞をおこすと、Liらによって提唱されている<sup>9-11)</sup>。我々の検討でもエラスチンの異常に伴い中膜平滑筋の増殖が起こっていることが確認された。WSは、エラスチン遺伝子の異常によっ

て、全身の血管に狭窄病変が進行する可能性のある疾患であり、注意深く経過をみる必要がある。

### 結 語

特発性ワイリス動脈輪閉塞症類似の病態をおこすWSについて検討した。12例のMRIの検討で1例にflow voidを認め、同例でもやや症候群を認めた。本症例では脳虚血症状や梗塞はなく、一般にWSにおいて言語発達が良好であるのに対し本症例においては言語発達が遅れていることが診断のてがかりとなった。

また、もやもや症候群を合併したWSの文献展望をし、発症年齢はもやもや病と同一であり、幼少例では片側例が多いことを確認した。また病理の検討で、中膜のエラスチン線維の断裂と中膜平滑筋の増殖が主な病態であることを確認した。言語遅滞が主症状となったWSでは、虚血症状がなくても、もやもや症候群の合併について検討が重要と考えられた。

### 文 献

- 1) Ewart AK, Morris CA, Atkinson D, ET AL: Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. Nature Genet 5: 11-16, 1993.
- 2) Fragiskakis JM, Ewart AK, Morris CA, Mervis CB, Bertrand J, Robertson BF, Klein BP, Ensing GJ, Everett LA, Green ED, Proschel C, Gutowski NJ, Noble M, Atkinson DL, Odelberg MT: LIM-kinase 1 hemizygoty implicated in impaired visuospatial constructive cognition. Cell86: 59-69, 1996.
- 3) 森本雄次, 近藤郁子, 大橋博文, 金慶 彰, 永井敏郎, 杉江秀夫, 伊藤政孝, 塚原正人, 長谷川知子, 福嶋義光, 外木秀文, 桑島克子, 升野光雄, 黒木義和: Williams 症候群の自然歴—主に小児期における臨床像—. 日本小児科学会雑誌 101巻8号: 1314-1319, 1997.
- 4) Kawai M, Nishikawa T, Tanaka M, Ando A, Kasajima T, Tanikawa T, Kagawa M, Monmma K: An autopsied case of Williams syndrome complicated by moyamoya disease. Acta Paediatrica Japonica 35: 63-67, 1993.
- 5) Soper R, Chaloupka JC, Fayad PB, Grealley JM, Shaywitz BA, Awad ia, Pober BR: Ischemic stroke and intracranial multifocal cerebral arteriopathy in Williams syndrome. The Journal of Pediatrics: 945-948, 1995.

- 6) Kaplan P, Levinson M, Kaplan BS: Cerebral artery stenosis in Williams syndrome cause strokes in childhood. *The Journal of Pediatrics*: 943-945, 1995.
- 7) Ardinger RH, Goertz KK, Mattioli LF: Cerebrovascular stenosis with cerebral infarction in a child with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 51: 200-202, 1994.
- 8) Wollack JB, Kaifer M, LaMonte MP, Rothman M: Stroke in Williams syndrome. *Stroke* 27: 143-146, 1996.
- 9) Li DY, Brooke BD, Davis EC, Mecham RP, Sorensen LK, Boak BB, Eichwald e, Keating MT: Elastin in an essential determinant of arterial morphogenesis. *Nature* 393: 276-280, 1998.
- 10) Li DY, Faury G, Taylor D, Davis EC, Boyle WA, Mecham RP, Stenzel P, Boak B, Keating MT: Novel arterial pathology in mice and human hemizygous for elastin. *J. Clin. Investt* 102: 1783-1787, 1998.
- 11) Li DY, Toland AE, Boak BB, Atkinson DL, Ensing GJ, Morris CA, Keating MT: Elastin point mutation cause an obstructive vascular disease, supravalvular aortic stenosis. *Hum. Molec. Genet* 6: 1021-1028, 1997.

#### ABSTRACT

### A study of moyamoya phenomenon in patients with Williams syndrome

Makiko Osawa<sup>\*1</sup>, Mariko Sunahara<sup>\*1</sup>, Emiko Tachikawa<sup>\*1</sup>, Naomi Hino<sup>\*1</sup>,  
Misa Kimura<sup>\*2</sup>, Rumiko Matsuoka<sup>\*2</sup>, Yuko Ono<sup>\*3</sup>, Mikihiro Takeshita<sup>\*4</sup>

<sup>\*1</sup>Department of Pediatrics,

<sup>\*2</sup>Department of Pediatric Cardiology,

<sup>\*3</sup>Department of Neuroradiology,

<sup>\*4</sup>Department of Neurosurgery, Tokyo Women's Medical University

Williams syndrome (WS) is one of the congenital malformation syndrome characterized by congenital heart defect, minor anomalies, and developmental delay with relatively preserved linguistic ability due to hemizyosity of 7q11.23. To elucidate the genetic basis of idiopathic obstruction of the circle of Willis, we analyzed 12 patients with WS whether they are suffering from moyamoya syndrome or not, and review the reports of WS with the phenomenon including our experienced case, although idiopathic obstruction of the circles of Willis and moyamoya phenomenon is different.

One patient, who had showed speech delay but no evidences of ischemia, was found to have been suffered from moyamoya phenomenon by CT, MRI, and SPECT.

The features as follows were found through the review of reports of Williams syndrome. The most common initial symptoms were symptoms of cerebral ischemia, TIA, in young children, and of intracerebral hemorrhage after childhood. The occlusive lesion presented laterally in younger children, but become bilateral with increasing age. This clinical course is similar to that of idiopathic occlusion of the circle of Willis.

On pathological examination of our previously experienced case, we confirmed that the origin of moyamoya phenomenon in the WS patients was due to an abnormality in elastin at tunica media of vessel walls.

## 最新の診断，治療の手引き(1995年)

厚生省疾病対策課より難病の診断，治療の手引きを各疾患間で統一するよう指導があり，1995年度本研究班において，1994年度の診断基準の改正を基本に書式を変更した。

- I. 診断の手引き(診断基準)
- II. 概念・疫学(1995年全国調査)・病因・症状・治療
- III. 治療の手引き
- IV. MRI・MRAによる画像診断のための指針(画像)
- V. 臨床調査個人票

### Ⅰ. ウィリス動脈輪閉塞症の診断の手引き

#### 1. ウィリス動脈輪閉塞症の診断基準

- (1) 診断上，脳血管撮影は必須であり，少なくとも次の所見がある。
  - 1) 頭蓋内内頸動脈終末部，前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
  - 2) その付近に異常血管網が動脈相においてみられる。
  - 3) これらの所見が両側性にある。
- (2) ただし，磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)により脳血管撮影における診断基準に照らして，下記のすべての項目を満たしうる場合は通常の脳血管撮影は省いてもよい。
  - 1) MRAで頭蓋内内頸動脈終末部，前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
  - 2) MRAで大脳基底核部に異常血管網がみられる。  
注) 2') MRI上，大脳基底核部に少なくとも一側で2つ以上明らかな flow void を認める場合，異常血管網と判定してよい。
  - 3) 1)と2)の所見が両側性にある。(「MRI・MRAによる画像診断のための指針」を参照のこと)
- (3) 本症は原因不明の疾患であり，下記の特別な基礎疾患に伴う類似の脳血管病変は除外する。
  - 1) 動脈硬化            2) 自己免疫疾患            3) 髄膜炎            4) 脳腫瘍
  - 5) ダウン症候群    6) レックリングハウゼン病    7) 頭部外傷            8) 頭部放射線照射
  - 9) その他
- (4) 診断の参考となる病理学的所見
  - 1) 内頸動脈終末部を中心とする動脈の内膜肥厚と，それによる内腔狭窄ないし閉塞が，通常両側性に認められる。ときに肥厚内膜内に肥質沈着を伴うこともある。
  - 2) 前・中大脳動脈，後大脳動脈などウィリス動脈輪を構成する諸動脈に，しばしば内膜の線維性肥厚，内弾性板の屈曲，中膜の菲薄化を伴う種々の程度の狭窄ないし閉塞が認められる。
  - 3) ウィリス動脈輪を中心として多数の小血管(穿通枝および吻合枝)がみられる。
  - 4) しばしば軟膜内に小血管の網状集合がみられる。

#### <診断の判定>

1に述べられている事項を参考として，下記のごとく分類する。なお脳血管撮影を行わず剖検を行ったものについては，(4)を参考として別途に検討する。

##### [1. 確実例]

(1)あるいは(2)のすべての条件および(3)を満たすもの。ただし，小児では一側に(1)あるいは(2)の1)，2)を満たし，他側の内頸動脈終末部付近にも狭窄の所見が明らかにあるものを含む。

##### [2. 疑い例]

(1)あるいは(2)および(3)のうち，(1)あるいは(2)の3)の条件のみを満たさないもの。

## II. ウィリス動脈輪閉塞症

### <概念>

ウィリス動脈輪閉塞症は、日本人に多発する原因不明の脳血管疾患であり、脳血管撮影で異常血管網を認めることからモヤモヤ病ともいわれる。発症の年齢分布は二峰性を示し、5歳を中心とする高い山と30～40歳を中心とする低い山を認める。前者を若年型、後者を成人型と区別している。若年型はウィリス動脈輪の狭窄や閉塞による病態であり、成人型は主として若年過程に生じた副血行路の破綻による出血である。

### <疫学>

本邦およびアジア系民族に多い。全国年間受療患者数(1994年)は約3,900人、人口10万人あたり3.16(95%信頼区間3,500～4,000人)である。推計発生率は人口10万人あたり0.35。男女比は1:1.8で女性に多い。患者の約10%に本症の家族歴を認める。(1995年全国調査推定)

### <病因>

症例の一部では宿主要因(多因子遺伝)の関連が示唆されているが、原因不明の脳血管疾患である。

### <症状>

症状および経過については、無症状(偶然発見)のものから、一過性のもの、および固定神経症状を呈するものなど軽量・多岐にわたっている。小児例では脳虚血症状を、成人例では頭蓋内出血症状を主体とするものが多い。

- (1) 小児例は脳の虚血による神経症状をもって始まるものが多く、意識障害、脱力発作(四肢麻痺、片麻痺、単麻痺)、感覚異常、不随意運動、痙攣、頭痛などが突発する。このような虚血発作は、過呼吸時(激しい啼泣など)あるいはなんら誘因なく反復発作的に出現し、ときに病側が左右交代して現れることがある。症状はその後継続して生ずる場合と、停止する場合がある。悪化する症例では精神機能障害、知能低下、失語、全盲などに至る場合がある。成人例のように出血発作をきたすことはまれである。
- (2) 成人例は頭蓋内出血による脳卒中発作の形(多くは脳室内、クモ膜下腔、あるいは脳内出血)で突然発症することが多く、出血部位に応じて意識障害、運動麻痺、言語障害、精神症状などを呈する。残りは小児例と同様、脳虚血発作の形で発病する。これらの多くは軽快し、あるいは固定神経症状を残すが、なかには重症となり、死亡するものもある。死亡例の約半数が出血例である。

### <治療>

虚血・出血発作の急性期には、気道確保と血圧維持、脳圧亢進対策、痙攣抑制、呼吸器および尿路感染防止などの対症療法を行う。虚血発作に対しては、脳循環代謝などを評価し、必要に応じて外科的血行再建術を行うことが多い(特に小児例)。後遺症に対してはリハビリテーションを行う。

### III-1. 一次医療機関における治療およびその限界点

本症の原因は不明であるので根治的な治療法はない。急性期と再発防止・後遺症に対する対症療法が主体である。

特に小児の脳卒中発作は本症を疑い、虚血・出血発作の急性期には、輸液、脳圧亢進対策、痙攣抑制、気道確保と血圧維持など脳循環機能の改善を目指した対症療法を行う。激しい啼泣・必要以上の酸素吸入は症状を悪化させることがあるので注意が必要である。確定診断のためには、脳血管造影や高解像度MRIが必要であるので、症状が落ちつき次第、二次・三次医療機関への転送が望ましい。

### III-2. 二次・三次医療機関などにおける治療

まず診断の確定に先立って急性期には輸液、脳圧亢進対策、痙攣抑制、気道確保と血圧維持など脳循環機能の改善を目指した対症療法を行う必要がある。成人出血例にあつては、確定診断前に脳室ドレナ

ージや血腫除去術などの緊急手術が必要な場合もある。小児の場合、MRI・MRAによる診断が可能であれば、診断確定のため全身麻酔下の脳血管造影は必要ないが、病期により、また手術を前提とした全身麻酔下の脳血管造影は避けられない。全身麻酔や脳血管造影にあたっては、脳循環血液量の確保、血圧の保持、動脈血二酸化炭素分圧の保持など細心の注意を払わないと、虚血発作を誘発する。

本症の治療法の選択は、1) 経過観察、2) 内科的治療(血管拡張剤、抗血小板凝固剤、線維素溶解剤、抗線維素溶解剤、抗痙攣剤など)、3) 外科治療のいずれか、あるいは内科的治療と外科治療の組み合わせである。randomized study がなされていないので、統計的にどの治療法が優れているか不明である。

一般的に、虚血発症例に対しては、内科的治療をすすめながら本症の確定診断を下し、1) 明らかな脳虚血に伴う臨床症状が繰り返し出現する、2) 脳循環代謝検査にて、局所脳血流量の低下や血管反応性の低下が認められ、脳循環予備能が障害されている場合はバイパス手術の適応となる。

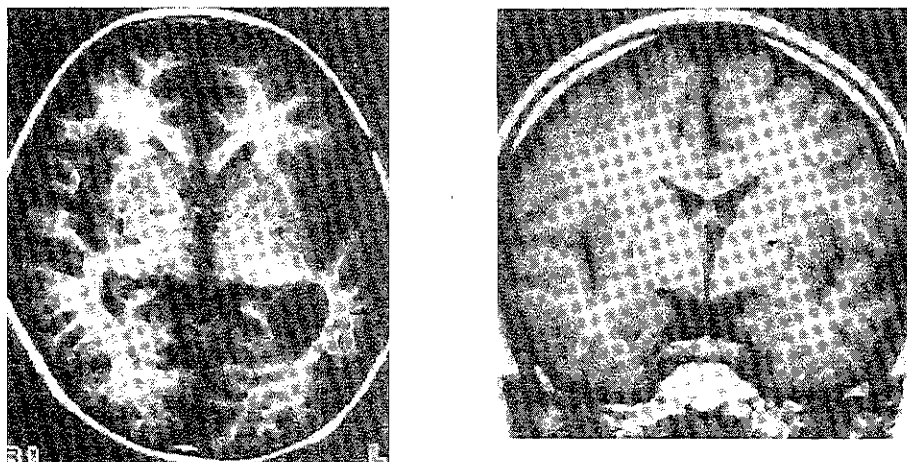
出血例の場合には、出血量・部位に応じて保存的に治療する場合と、救命や臨床症状の早期改善のため脳室ドレナージや血腫除去術などの緊急手術を行う場合がある。出血例に対するバイパス手術の再発予防効果は明確にされていない。

#### IV. MRI・MRA (Magnetic Resonance Imaging・Angiography)による画像診断のための指針

1. 磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)により、通常の脳血管撮影における診断基準に照らして、下記のすべての項目を満たしうる場合は通常の脳血管撮影は省いてもよい。
  - 1) 頭蓋内内頸動脈終末部、前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
  - 2) 大脳基底核部に異常血管網がみられる。
  - 3) 1)と2)の所見が両側性にある。
2. 撮像法および判定
  - 1) 磁場強度は1.0 tesla以上の機種を用いることが望ましい。
  - 2) MRA撮像法は特に規定しない。
  - 3) 磁場強度・撮像法・造影剤の使用の有無などの情報をウイリス動脈輪閉塞症臨床調査個人票に記入すること。
  - 4) MRI上、両側大脳基底核部に少なくとも一側で2つ以上の明らかなflow voidを認める場合、異常血管網と判定してよい。
  - 5) 撮像条件により病変の過大・過小評価が起り疑陽性病変が得られる可能性があるため、確診例のみを提出すること。
3. 成人例では他の疾患に伴う血管病変と紛らわしいことが多いので、MRI・MRAのみでの診断は小児例を対象とすることが望ましい。
4. MRI・MRAのみで診断した場合は、キーフィルムを審査のため提出すること。



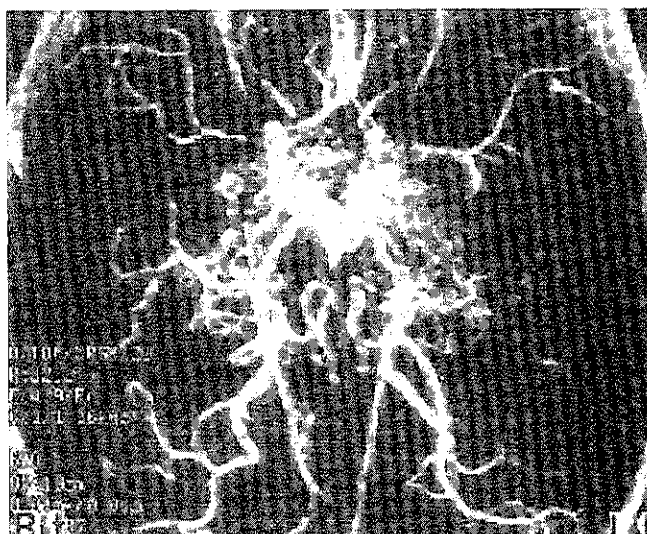
—MRI 画像—GE Signa 1.5T



所見：T1 強調画像水平断(左)，冠状断(右)を示す。両側大脳基底核部に点状あるいは線状の flow void を多数認め、拡張したモヤモヤ血管と考えられる。

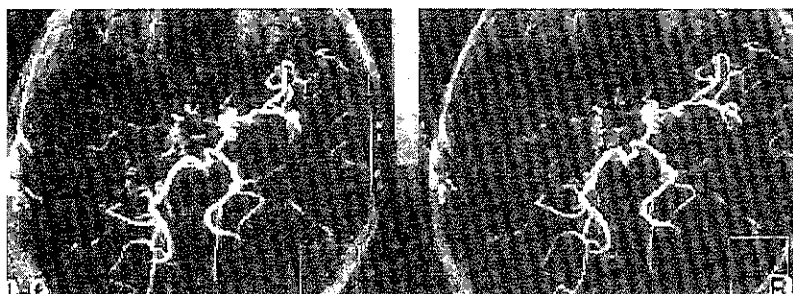
—MRA画像—

機種	GE Signa
Tesla	1.5
Pulse Sequence	SPGR
TR	32.3
TE	4.8
FOV	15
Matrix	256×128
Flip Angle	20
撮像法	3D-TOF
造影剤	—



所見：両側内頸動脈終末部の狭窄と、両側基底核部のモヤモヤ血管を認める。

下の症例は 3D-TOF 水平断の三次元画像であるが、両側の内頸動脈終末部の狭窄は認められるが、モヤモヤ血管は左側のみに認められ、確定診断できない。



V. ウィリス動脈輪閉塞症臨床調査個人票

ふりがな				性別	男・女	生年月日	大・昭・平 年 月 日				
氏名											
住所	〒 TEL ( )			出生都道府県		発病時の職業					
発病年月	昭和 平成	年 月	初診年月日	昭和 平成	年 月 日	保険種別	政・組・共・国・他 ( )				
診断	病型分類			経過 (最近1年間)			受療状況 (最近1年間)				
確実	出血型 てんかん型 梗塞型			軽快 徐々に悪化			主に入院 主に通院				
疑い	TIA型 TIA頻発型 無症状型			不変 急速に悪化			入院と通院 不明				
(「診断の手引き」参照)	その他 ( )			その他 ( )			その他 ( )				
家系内発症 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (続柄: )				日常生活活動 (ADL) の状態							
臨床症状				<input type="checkbox"/> 後遺症がなく健康 <input type="checkbox"/> 軽度の障害があっても仕事可能 (軽度の知能障害、麻痺のみ) <input type="checkbox"/> 自力で日常生活可能 (中等度の知能障害～麻痺、歩行可) <input type="checkbox"/> 一部要介助 <input type="checkbox"/> 全面介助 <input type="checkbox"/> 植物状態 <input type="checkbox"/> その他 <input type="text"/>							
現在発症時				小児の場合は ( ) 中を参考にしてチェックして下さい							
運動障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
意識障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
頭痛	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
痙攣	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
精神症状	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
言語障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
感覚障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
不随意運動	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
知能低下	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
視力障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
視野障害	なし	軽度	重度	なし	軽度	重度					
脳血管撮影 平成 年 月 日				脳MRI 平成 年 月 日							
<input type="checkbox"/> 1) 頭蓋内内頸動脈終末部、前及び中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞が見られる <input type="checkbox"/> 2) その付近に異常血管網が動脈相においてみられる <input type="checkbox"/> 3) 1) と 2) の所見が両側性にある				脳MRA 平成 年 月 日 検査の有無 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (確定診断用コピーフィルムをご提出下さい) 磁場強度 <input type="text"/> tesla 造影剤使用 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 撮像法 <input type="text"/> <input type="checkbox"/> 1) MRAで頭蓋内内頸動脈終末部、前及び中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞が見られる <input type="checkbox"/> 2) MRAで大脳基底核部に異常血管網がみられる <input type="checkbox"/> 注) 2) MRIで大脳基底核部に少なくとも一側で2つ以上の明らかな flow voidを認める <input type="checkbox"/> 3) 1) と 2) の所見が両側性にある							
脳波 平成 年 月 日				脳CT・MRI							
<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> Borderline Build up - + Re-build up - + その他 <input type="text"/>				<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 梗塞 <input type="checkbox"/> 出血 <input type="checkbox"/> 脳萎縮 その他 <input type="text"/>							
内科的治療	血管拡張剤	-	+	外科的治療	血行再建術	右	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	平成	年	月	日
	脳圧降下剤	-	+		(術式: )	左	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	平成	年	月	日
	抗線溶剤	-	+		(術式: )	右	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	平成	年	月	日
	線溶剤	-	+		血腫除去術	左	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	平成	年	月	日
	抗血小板剤	-	+		その他	<input type="text"/>	平成	年	月	日	
抗凝固剤	-	+									
ステロイド剤	-	+									
医師意見				所属施設の名称 所属施設所在地 TEL ( ) 主治医氏名 <span style="float:right">印</span>							
診断年月日 平成 年 月 日											

## 主な改正点(1994年)

### I. 診断の手引き 2.

「ただし」以下の文章を加え、診断の手段として磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)を新たに加えた。従来、診断には脳血管撮影が必須であったが、MRI・MRAの進歩により通常脳血管撮影なしで診断が可能となった。通常脳血管撮影は比較的侵襲の強い検査であるが、MRI・MRAは非侵襲的な検査法であり、これにより診断が下せるならば、患者にとっては大きな福音となる。しかし、MRI・MRAによる診断はすべての症例で可能ではなく、これにより確定診断ができない場合は、依然として通常脳血管撮影が必要である。

研究班は数年来この問題に取り組んできたが、MRI・MRAによる診断を導入してよいと判断し、診断基準を改定した。ただし、MRI・MRAによる診断を導入するにあたり、「MRI・MRAによる画像診断のための指針」を作成した。

### II. 診断の手引き 3.

他の基礎疾患に伴う類似の血管病変を本症と区別するため、除外すべき基礎疾患として新たに自己免疫疾患を加え列挙した。

### III. 概要の 1. 概念

平成2年全国調査による推定患者総数を記載した。厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班「難病20年の歩み—難病の研究成果に関する調査報告書、1994年3月」参照。

### IV. 概要の 4. 治療

最近の治療法に準じて改正した。

## ウィリス動脈輪閉塞症の概要(1994年)

### 1. 概念

ウィリス動脈輪閉塞症は、日本人に多発する原因不明の脳血管疾患であり、脳血管撮影で異常血管網を認めることからモヤモヤ病ともいわれる。

発症の年齢分布は二峰性を示し、5歳を中心とする高い山と30～40歳を中心とする低い山を認める。前者を若年型、後者を成人型と区別している。

若年型はウィリス動脈輪の狭窄や閉塞による病態であり、成人型は主として若年過程に生じた副血行路の破綻による出血である。

患者数は全国で約3,300人(平成2年全国調査推定)である。

### 2. 症状

若年型は大脳の虚血による神経症状をもって始まるものが多く、意識障害、脱力発作、四肢麻痺、痙攣などが突発する。このような虚血発作はその後継続して生ずる場合と、停止する場合がある。悪化する症例では精神機能障害、知能低下、失語、全盲などに至る場合がある。

成人例は頭蓋内出血による脳卒中発作の形で発症することが多く、出血部位に応じて意識障害、運動麻痺、言語障害、精神症状などを呈する。残りは若年型と同様、脳虚血発作の形で発病する。死亡例の約半数が出血例である。

### 3. 診断

脳血管撮影で、以下の特徴的所見を有す。

- 1) 頭蓋内内頸動脈終末部、前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
- 2) その付近に異常血管網が動脈相においてみられる。
- 3) これらの所見が両側性にある。

従来、診断には通常の脳血管撮影が必須であったが、磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)が発達して、通常の脳血管撮影なしに診断できる症例が生じてきた。ただし、MRI・MRAによる診断に疑義のある場合は、なお通常の血管撮影が必須である。

### 4. 治療

虚血・出血発作の急性期には、気道確保と血圧維持、脳圧亢進対策、痙攣抑制、呼吸器および尿路感染防止などの対症療法を行う。虚血発作に対しては、脳循環代謝などを評価し、必要に応じて外科的血行再建術を行うことが多い(特に小児例)。後遺症に対してはリハビリテーションを行う。

## ウィリス動脈輪閉塞症診断の手引き(1994年)

### 1.

- 1) イ) 発症年齢は各層にわたるが、若年者に多く、また女性に多い傾向がある。孤発例が多いが、ときに家族性に発生することもある。  
ロ) 症状および経過については、無症状(偶然発見)のものから、一過性のもの、および固定神経症状を呈するものなど軽重・多岐にわたっている。  
ハ) 小児例では脳虚血症状を、成人例では頭蓋内出血症状を主体とするものが多い。
- 2) 小児例では片麻痺、単麻痺、感覚異常、不随意運動、頭痛、痙攣などが反復発作的に出現し、ときに病側が左右交代して現れることがある。さらに知能低下や固定神経症状を呈するものもある。成人例のように出血発作をきたすことはまれである。
- 3) 成人例では小児例同様の症状を呈するものもあるが、多くは脳室内、クモ膜下腔、あるいは脳内出血で突然発症する。これらは多くは軽快し、あるいは固定神経症状を残すが、なかには重症となり、死亡するものもある。

### 2. 診断上、脳血管撮影は必須であり、少なくとも次の所見がある。

- 1) 頭蓋内内頸動脈終末部、前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
- 2) その付近に異常血管網が動脈相においてみられる。
- 3) これらの所見が両側性にある。

ただし、磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)により「MRI・MRAによる画像診断のための指針」の1)～3)のすべてを満たしうる場合は、通常の血管撮影は省いてよい。(「MRI・MRAによる画像診断のための指針」を参照のこと)

3. 本症は原因不明の疾患であり、下記の特別な基礎疾患に伴う類似の脳血管病変は除外する。  
動脈硬化、自己免疫疾患、髄膜炎、脳腫瘍、ダウン症候群、レックリングハウゼン病、頭部外傷、頭部放射線照射など
4. 診断の参考となる病理学的所見
  - 1) 内頸動脈終末部を中心とする動脈の内膜肥厚と、それによる内腔狭窄ないし閉塞が、通常両側性に認められる。ときに肥厚内膜内に脂質沈着を伴うこともある。
  - 2) 前・中大脳動脈、後大脳動脈などウィリス動脈輪を構成する諸動脈に、しばしば内膜の線維性肥厚、内弾性板の屈曲、中膜の菲薄化を伴う種々の程度の狭窄ないし閉塞が認められる。
  - 3) ウィリス動脈輪を中心として多数の小血管(穿通枝および吻合枝)がみられる。
  - 4) しばしば軟膜内に小血管の網状集合がみられる。

#### 診断の基準

1. に述べられている事項を参考として、下記のごとく分類する。なお脳血管撮影を行わず剖検を行ったものについては、4.を参考として別途に検討する。

##### [1. 確実例]

2. のすべての条件および 3. を満たすもの。

ただし、小児では一側に 2. の 1), 2) を満たし、他側の内頸動脈終末部付近にも狭窄の所見が明らかにあるものを含む。

##### [2. 疑い例]

2. および 3. のうち、2. の 3) の条件のみを満たさないもの。

### MRI・MRA (Magnetic Resonance Imaging・Angiography) による画像診断のための指針(1994年)

1. 磁気共鳴画像(MRI)と磁気共鳴血管撮影(MRA)により、通常の脳血管撮影における診断基準に照らして、下記のすべての項目を満たしうる場合は通常の脳血管撮影は省いてもよい。
  - 1) MRA で頭蓋内内頸動脈終末部、前および中大脳動脈近位部に狭窄または閉塞がみられる。
  - 2) MRA で大脳基底核部に異常血管網がみられる。  
注) 2') MRI 上、大脳基底核部に少なくとも一側で2つ以上の明らかな flow void を認める場合、異常血管網と判定してよい。
  - 3) 1) と 2) の所見が両側性にある。
2. 撮像法など
  - 1) 磁場強度は 1.0 tesla 以上の機種を用いることが望ましい。
  - 2) MRA 撮像法は特に規定しない。
  - 3) 磁場強度・撮像法・造影剤の使用の有無などの情報をウィリス動脈輪閉塞症臨床調査個人票に記入すること。
  - 4) 撮像条件により病変の過大・過小評価が起り疑陽性病変が得られる可能性があるので、確診例のみを提出すること。
3. 成人例では他の疾患に伴う血管病変と紛らわしいことが多いので、MRI・MRA のみでの診断は小児例を対象とすることが望ましい。
4. MRI・MRA のみで診断した場合は、特定疾患治療研究事業に申請するときに、確定診断用のコピーフィルムを審査のため提出すること。

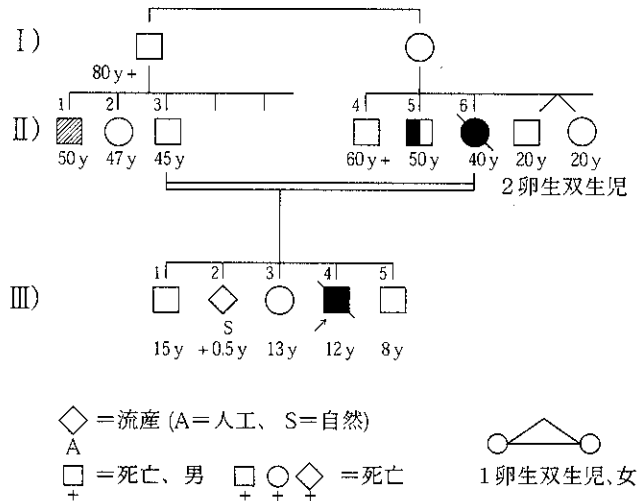
# VI. ウィリス動脈輪閉塞症 調査カード記載要項及び調査カード

登録カード 登録番号欄は記入しないで下さい。

年はすべて西暦でご記入下さい。

## B. 家系資料

④ 家系図 下記の要項に従って下さい。



1. 男は□、女は○、性不明者は◇、幼死者は小さな記号、双生児は縦線の根元を共通にする。
2. 父母とその同胞、本人とその同胞を出生順に左から記載し、判るかぎり下に年齢をそえる。死亡年齢には+を加える。
3. 父母の世代はI、本人の世代はIIとしてある。患者に子供がある場合はIII世代に記入する。必要なら各世代で左から順に個体番号を付ける。
4. 患者は黒くぬり、両側CAGで診断が確認されていれば、左図の、II-6、III-4のように\で貫通する。
5. 片側CAGにて確認済の場合II-5のように示す。  
( ■ 患者右側CAGにて確認済 )  
( ■ " 左側 " )
6. 本症の症状があり、未確認のものはII-1のように斜線で示す。
7. 他にも患者があれば、本票の本人には/を付する。
8. 両親の近親婚があれば、二重の横線を用いて左図の例のように関係を図示する。
9. 他の記号を用いるときは、その意味が判るように定義を示す。

⑤ 家族内発症例の詳細の記入例

例	個体番号	年齢	性	CAG	HLA検査
例1)	I-6	40才	♀	両側確認	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>
臨床	23才時 てんかん発作で発症				
例2)	母方祖母	30才	♀	不明	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>
臨床	30才時 原因不明の脳出血で死亡				

E. 初診または入院時までの再発作と病型の推移

- ・ 脳症状の欄では、大脳半球の左右をcheckして下さい。
- ・ 5回以上の再発作がある場合は、コメント欄に発作の回数や症状を御記入下さい。(H項では3回以上)
- ・ その他の症状の場合は、その他の欄に症状を記入し、病型欄には7.と御記入下さい。

G. 脳血管造影所見

カードのgradingに相当しない場合、あるいは微妙な造影所見の変化などはコメント欄に御記入下さい。

Follow-upカード 登録カードに準じて御記入下さい。

※今年度の診断基準の見直しに伴いMRI、MRAの所見を調査カードに記入して頂きます。

登録番号

ウィリス動脈輪閉塞症 調査カード (登録カード)

班員/研究協力者名:

① 〇の欄には直接文字で御記入下さい。(年は西暦で)  
 その他の箇所は□のように check して下さい。

病院名  科名   
 カルテ番号  記入医師名   
 (フリガナ)   
 患者氏名  性別 男  女   
 生年月日 西暦  年  月  日  
 現住所   
 本籍

初発日時 西暦  年  月  日頃  
 才頃  
 初診あるいは入院の日時  年  月  日  
 調査票記入日時  年  月  日

A. 診断

ウィリス動脈輪閉塞症 確定  疑診

B. 家系資料

- ① 両親の血族結婚の有無について  
 なし  あり  不明   
 ② 血族結婚「あり」の場合の詳細  
 (〇 いとこ結婚)  
 ③ 家系内発症  
 なし  あり  不明   
 ④ 家系図 (⑩ 記入要項 参照)  
 初診時聴取  調査カード記入時再聴取

i) 父  母   
 方 方  
 ii) 本人とその同胞   
 iii) 子供がいれば記入

⑤ 家族内発症例で上図の成員は個体番号, その他の人は本人から  
 みた続柄を用いて記入要項⑩のように記入して下さい。

個体番号 年齢 性 CAG HLA検査  
 才   なし  あり   
 臨床

個体番号 年齢 性 CAG HLA検査  
 才   なし  あり   
 臨床

⑥ その他のコメント

C. 全身合併症

	なし	あり	不明
① 頸頭動脈FMD	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 脳動脈瘤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ AV malformation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ 腎動脈異常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 神経線維腫	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ その他	<input type="text"/>		

D. 初発症状

	なし	軽度	重度	不明
① 運動障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 意識障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 頭痛	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ けいれん	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 精神症状	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 言語障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 感覚障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑧ 不随意運動	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑨ 知能低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑩ 視力障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑪ 視野障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

E. 初診または入院時までの再発作と病型の推移

	日	時	病型	脳症状		
				左	右	両不明
初発時	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2回目	<input type="text"/> 年	<input type="text"/> 月	<input type="text"/> 日頃	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3回目	<input type="text"/> 年	<input type="text"/> 月	<input type="text"/> 日頃	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4回目	<input type="text"/> 年	<input type="text"/> 月	<input type="text"/> 日頃	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

※5回以上の場合は右欄  
 にコメントして下さい。

⑩ 病型欄には下記の病型分類の数字を御記入下さい。

1. 出血型 2. てんかん型 3. 梗塞型 4. TIA型  
 5. TIA頻発型 (1ヶ月に2回以上) 6. 無症状型  
 7. その他  8. 不明

**F. 初診または入院時の症状**

	なし	軽度	重度	不明
① 運動障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 意識障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 頭痛	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ けいれん	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 精神症状	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 言語障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 感覚障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑧ 不随意運動	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑨ 知能低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑩ 視力障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑪ 視野障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑫ 血圧				

最高 最低 不明

初診時  /  mmHg

1ヶ月以後の症状安定期  /  mmHg

**G. 脳血管造影所見**

	1回目		2回目		3回目	
	日時	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日
	左	右	左	右	左	右
① 正常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② carotid fork 末梢部狭小	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 脳内主幹動脈拡張	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ 前・中大脳動脈の造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 後大脳動脈の造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 主幹動脈すべての造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 外頸動脈よりの副血行路のみ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

コメント

**H. 脳波検査**

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 検査ありの場合は、その日時  年  月  日

(III) 所見

① 異常の有無 正常  境界型  異常  不明

② re-build upの有無 なし  あり  不明

③ spikeの有無 なし  あり  不明

**I. CT検査**

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 単純CT

① 検査日時  年  月  日

② 低吸収域

皮質	皮質下	基底核	その他
F P T O	F P T O		
左 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
右 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>	

(① checkは複数でも可。F:前頭葉 P:頭頂葉 T:側頭葉 O:後頭葉)

② 高吸収域

皮質~皮質下	基底核	側脳室	その他
左 <input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
右 <input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>	

(III) contrast studyを行った場合、その所見

① 検査日時  年  月  日

② 増強効果 なし  あり  不明

③ 増強ありの時はその部位

**J. 脳血流量測定**

外科的治療術前

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 検査ありの場合

① 日時  年  月  日

② 種類

1. <sup>133</sup>Xe吸入法
2. SPECT  核種
3. Xe-CT
4. PET  核種
5. その他  検査名

(III) 検査結果：以下の1~5までのいずれかを選び  内に記入。

1. 増加
2. 正常
3. 減少
4. Misery Perfusion
5. Luxury Perfusion

皮質					大脳半球	基底核
	F	P	T	O	全体	
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>

白質

	F	P	T	O
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(① F:前頭葉 P:頭頂葉 T:側頭葉 O:後頭葉)

(IV) 負荷試験

① なし  あり  不明

② 種類

1. 高血圧
2. 低血圧
3. 血管拡張 (1. CO<sub>2</sub> 2. Diamox 3. Ca拮抗薬 4. その他)
4. 過呼吸
5. その他



③ 負荷試験による変化：以下の1～3までのいずれかを選び□内に記入。

1. 変化なし		2. 血流量増加		3. 血流量減少	
皮質				大脳半球	
	F	P	T	O	全体
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>
白質				基底核	
	F	P	T	O	
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

外科的治療術後

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 検査ありの場合

① 日時  年  月  日

② 種類

1. <sup>133</sup> Xe吸入法	<input type="checkbox"/>	
2. SPECT	<input type="checkbox"/>	核種 <input type="text"/>
3. Xe-CT	<input type="checkbox"/>	
4. PET	<input type="checkbox"/>	核種 <input type="text"/>
5. その他	<input type="checkbox"/>	検査名 <input type="text"/>

(III) 検査結果：以下の1～5までのいずれかを選び□内に記入。

1. 増加 2. 正常 3. 減少 4. Misery Perfusion  
5. Luxury Perfusion

皮質				大脳半球	
	F	P	T	O	全体
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>
白質				基底核	
	F	P	T	O	
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

(IV) 負荷試験

① なし  あり  不明

② 種類

1. 高血圧	<input type="checkbox"/>
2. 低血圧	<input type="checkbox"/>
3. 血管拡張術	<input type="checkbox"/>
(1. CO <sub>2</sub> 2. Diamox 3. Ca拮抗薬 4. その他) <input type="checkbox"/>	
4. 過呼吸	<input type="checkbox"/>
5. その他	<input type="checkbox"/>

③ 負荷試験による変化：以下の1～3までのいずれかを選び□内に記入。

1. 変化なし		2. 血流量増加		3. 血流量減少	
皮質				大脳半球	
	F	P	T	O	全体
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>
白質				基底核	
	F	P	T	O	
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

K. 治療

(I) 内科的治療に関して	なし	あり	不明
① 血管拡張剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 脳圧降下剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 抗線維素溶解剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ 線維素溶解剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 血小板凝固阻止剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 抗けいれん剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ ステロイド剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(II) 外科的治療に関して

① STA-MCA吻合術

手術日  
左 なし  あり   年  月  日

合併症があればその内容

なし  あり

右 なし  あり   年  月  日

合併症があればその内容

なし  あり

② その他の血行再建術

手術日  
左 なし  あり   年  月  日

合併症があればその内容

なし  あり

右 なし  あり   年  月  日

合併症があればその内容

なし  あり

③ 頸部交感神経切除術

		手術日		合併症
		年 月 日		
左	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>
右	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/>

④ 脳室ドレナージ

なし  あり     年  月  日 合併症 なし  あり

⑤ シャント術

なし  あり     年  月  日 合併症 なし  あり

⑥ 血腫除去術

なし  あり     年  月  日 合併症 なし  あり

⑦ その他

L. 入院後調査票記入時までの再発作と病型の推移

なし  日 時 病型 脳症状  
1回目 年 月 日頃             
2回目 年 月 日頃

コメント

㊦ 症型欄には下記の病型分類の数字を御記入下さい。

1. 出血型 2. てんかん型 3. 梗塞型 4. TIA型  
5. TIA頻発型(1ヶ月に2回以上) 6. 無症状型  
7. その他  8. 不明

M. 調査票記入時における症状

	なし	軽度	重度	不明
① 運動障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 意識障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 頭痛	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ けいれん	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 精神症状	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 言語障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 感覚障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑧ 不随意運動	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑨ 知能低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑩ 視力障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑪ 視野障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

N. 調査票記入時における転帰

(I) 日常生活動作(ADL)の状態

㊦ 小児の場合は( )中を参考にして御記入下さい。

- ① 後遺症なく全く健康   
② 軽度の障害があっても仕事可能(軽度の知能障害, 麻痺のみ)   
③ 自力で日常生活可能(中等度の知能障害~麻痺, 歩行可)   
④ 一部要介助  ⑤ 全面介助   
⑥ 植物状態  ⑦ 死亡  ⑧ 不明

(II) 死亡の場合

- ① 死亡時年齢  才  
② 剖検の有無 なし  あり  不明   
③ 死亡の原因  不明

O. MR検査

(I) 検査の有無 MRI なし あり 不明  
MRA なし あり 不明  
(II) 検査日 MRI 年 月 日  
MRA 年 月 日  
(III) MR機種  磁場強度 MRI  Tesla  
MRA

MRI 所見

(I) CTに追加所見 左 あり なし  
右 あり なし  
(II) 追加病変 左 梗塞 出血 その他   
右 梗塞 出血 その他   
(III) 病変部位 左 F P T O  
その他   
右 F P T O  
その他   
(IV) 基底角部の flow void 左 あり なし 不明確  
右 あり なし 不明確

MRA 所見

(I) MRA 撮像法 2D-TOF 3D-TOF   
Phase Contrast その他   
(II) マトリックス  ×   
(III) 内頸動脈終末部 左 正常 狭窄 閉塞  
右 正常 狭窄 閉塞  
(IV) 中大脳動脈 左 正常 狭窄 閉塞  
右 正常 狭窄 閉塞  
(V) 前大脳動脈 左 正常 狭窄 閉塞  
右 正常 狭窄 閉塞  
(VI) もやもや血管 左 なし ethmoidal  
basal vault  
右 なし ethmoidal  
basal vault  
(VII) 外頸動脈側副血行路の描出  
左 あり なし  
右 あり なし  
(VIII) 病期診断 左 可能 不可能  
右 可能 不可能

(IX) 病期  
左 正常 1 2 3 4 5 6 期  
右 正常 1 2 3 4 5 6 期

P. コメント

㊦ 調査票に check しにくいような事項がありましたら御記入下さい。

登録番号

# ウィリス動脈輪閉塞症 調査カード (Follow-upカード)

班員/研究協力者名:

③  の欄には直接文字で御記入下さい。(年は西暦で)  
その他の箇所は  のように check して下さい。

病院名  科名   
 カルテ番号  記入医師名   
 (フリガナ)  性別 男  女   
 患者氏名   
 生年月日 西暦  明治  大正  昭和  年 月 日  
 現住所   
 調査票記入日時 年 月 日

### A. Follow-up 期間

自 年 月 日 至 年 月 日  
 Follow-up 不能の場合 最終判定日 年 月 日  
 その理由

### B. Follow-up 期間中の再発作と病型の推移

なし <input type="checkbox"/>	日	時	病型	右	左	両	不明
1回目	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2回目	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3回目	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4回目	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

コメント

④ 病型欄には下記の病型分類の数字を御記入下さい。

- 出血型
- てんかん型
- 梗塞型
- TIA 型
- TIA 頻発型 (1ヶ月に2回以上)
- 無症状型
- その他
- 不明

### C. Follow-up 期間中の脳血管造影所見

なし

日時 年 月 日 年 月 日

	左	右	左	右
① 正常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② carotid fork 末梢部狭小	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 脳内主幹動脈拡張	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ 前・中大脳動脈の造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 後大脳動脈の造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 主幹動脈すべての造影不良+モヤモヤ像	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 外頸動脈からの副血行路のみ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

### D. Follow-up 期間中の脳波検査

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 検査ありの場合は、その日時 年 月 日

(III) 所見

- 異常の有無 正常  境界型  異常  不明
- re-build upの有無 なし  あり  不明
- spikeの有無 なし  あり  不明

### E. Follow-up 期間中のCT検査

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 単純CT

① 検査日時 年 月 日

② 低吸収域

皮質		皮質下		基底核		その他							
F	P	T	O	F	P	T	O	F	P	T	O		
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		

(④ checkは複数でも可。F:前頭葉 P:頭頂葉)  
T:側頭葉 O:後頭葉

③ 高吸収域

皮質~皮質下		基底核		側脳室		その他	
左	右	左	右	左	右		
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		

(IV) contrast studyを行った場合、その所見

① 検査日時 年 月 日

② 増強効果 なし  あり  不明

③ 増強ありの時はその部位

### F. 脳血流量測定

(I) 検査の有無 なし  あり  不明

(II) 検査ありの場合

(1) 日時 年 月 日

(2) 種類

- <sup>133</sup>Xe吸入法
- SPECT  核種
- Xe-CT
- PET  核種
- その他  検査名

(III) 検査結果:以下の1~5までのいずれかを選び  内に記入。

- 増加
- 正常
- 減少
- Misery Perfusion
- Luxury Perfusion

皮質					大脳半球		基底核
	F	P	T	O	全体		
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>
白質							
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(④F:前頭葉 P:頭頂葉)		
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	T:側頭葉 O:後頭葉		

(IV) 負荷試験

(1) なし  あり  不明

(2) 種類

- 高血圧
- 低血圧
- 血管拡張 (1. CO<sub>2</sub> 2. Diamox 3. Ca拮抗薬 4. その他)
- 過呼吸
- その他

(3) 負荷試験による変化:以下の1~3までのいずれかを選び  内に記入。

- 変化なし
- 血流量増加
- 血流量減少

皮質					大脳半球		基底核
	F	P	T	O	全体		
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	左	<input type="checkbox"/>	左 <input type="checkbox"/>
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	右	<input type="checkbox"/>	右 <input type="checkbox"/>
白質							
左	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
右	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

**G. Follow-up 期間中の治療**

(I) 内科的治療に関して

	なし	あり	不明
① 血管拡張剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 脳圧降下剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 抗線維素溶解剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ 線維素溶解剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 血小板凝阻阻止剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 抗けいれん剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ ステロイド剤	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(II) 外科的治療に関して

① STA-MCA 吻合術

手術日  
 左 なし  あり  年 月 日  
 合併症があればその内容  
 なし  あり

右 なし  あり  年 月 日  
 合併症があればその内容  
 なし  あり

② その他の血行再建術

手術日  
 左 なし  あり  年 月 日  
 合併症があればその内容  
 なし  あり

右 なし  あり  年 月 日  
 合併症があればその内容  
 なし  あり

③ 頸部交感神経切除術

年月日 合併症  
 左 なし  あり  年 月 日 なし  あり

右 なし  あり  年 月 日 なし  あり

④ 脳室ドレナージ

なし  あり  年 月 日 なし  あり

⑤ シャント術

なし  あり  年 月 日 なし  あり

⑥ 血腫除去術

なし  あり  年 月 日 なし  あり

⑦ その他

(III) 治療の効果

	著効	有効	無効	悪化	不明
① 内科的治療効果	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 外科的治療効果	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 最も効果のあった治療は	<input type="checkbox"/>				不明 <input type="checkbox"/>

**H. Follow-up 最終時の症状**

	なし	軽度	重度	不明
① 運動障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② 意識障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
③ 頭痛	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
④ けいれん	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑤ 精神障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑥ 言語障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑦ 感覚障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑧ 不随意運動	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑨ 知能低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑩ 視力障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
⑪ 視野障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**I. Follow-up 最終時の転帰**

(I) 日常生活動作 (ADL) の状態

⑨ 小児の場合は ( ) 中を参考にして御記入下さい。

- ① 後遺症なく全く健康
- ② 軽度の障害があっても仕事可能 (軽度の知能障害, 麻痺のみ)
- ③ 自力で日常生活可能 (中等度の知能障害~麻痺, 歩行可)
- ④ 一部介助  ⑤ 全面介助
- ⑥ 植物状態  ⑦ 死亡  ⑧ 不明

(II) 死亡の場合

- ① 死亡時年齢  才
- ② 剖検の有無 なし  あり  不明
- ③ 死亡の原因  不明