

(4) 最近1年間の状態(発症後2年以下の症例は、この欄は記載する必要はありません)	
病型/重症度	1. 無症状 2. 眼筋型 3. 全身型・軽症 4. 全身型・中等症 5. 全身型・重症 6. 不明
症状	1. 眼瞼下垂 2. 複視(含 眼球運動障害・眼位異常) 3. 顔面筋力低下 4. 球麻痺症状 5. 頸部・四肢筋力低下 7 呼吸困難 8. 筋萎縮(部位:) 9. その他()
状態変化(診断時と比較)(表3)	1. 治癒 2. 薬学的寛解 3. 最小限の症状のみ 4. 改善 5. 不変 6. 悪化 7. 再燃 8. 不明
クリーゼ	1. あり(a. 手術後 b. 感染後 c. その他:) 2. なし 3. 不明
MG-ADLスコア(表2)計()点	
抗AChR抗体	1. 陽性(nmol/l) 2. 陰性 3. 不明 H・S 年(西暦 年) 月
期間中に行った治療(行った治療の番号すべてに○をつけ、□にチェックをつけ、必要事項をご記入下さい)	
1. 胸腺摘除術 2. ChE 阻害薬 3. ステロイド内服 ステロイド薬の種類(□プレドニゾロン, □その他:) 期間最大投与量(mg/day), 期間最終投与量(mg/day), 投与方法(連日・隔日・交互), 投与期間(日)	
4. 免疫抑制薬(□タクロリムス, □その他:), 投与量(mg/day)	
5. ステロイドパルス 6. 血液浄化療法(□単純血漿交換, □免疫吸着法, □二重膜濾過法) 7. 大量ガンマグロブリン療法	

治療全般について(該当する部分のみご回答下さい)	
1. 胸腺摘除術ありの症例で、術前に免疫療法を受けておられますか? 1. あり(□ステロイド内服, □ステロイドパルス, □血液浄化療法, □大量ガンマグロブリン) 2. なし 3. 不明	
2. 免疫抑制薬投与開始の理由 1. ステロイドの効果不十分 2. ステロイドの副作用 3. その他()	
3. 免疫抑制薬投与中止の理由 1. 免疫抑制薬の効果不十分 2. 免疫抑制薬の副作用 3. その他()	
4. 血液浄化療法施行の理由 1. クリーゼ 2. 急性増悪 3. 手術前に症状改善を図る 4. 維持療法 5. その他()	
5. 大量ガンマグロブリン施行の理由 1. クリーゼ 2. 急性増悪 3. 手術前に症状改善を図る 4. 維持療法 5. その他()	
6. 眼科/形成外科的治療の実施があればチェックして下さい(□眼瞼挙上術, □眼瞼短縮術, □その他)	

胸腺に関する情報	
胸腺腫の有無	1. あり 2. なし 3. 不明
胸腺摘除術	1. あり(昭和 平成) 年(西暦 年) 月 2. なし 3. 不明 術式 1. 胸骨正中切開(□単純 □拡大) 2. 胸腔鏡下 3. 縦隔鏡下 4. その他() 5. 不明
(2回目)	1. あり(昭和 平成) 年(西暦 年) 月 2. なし 3. 不明
(3回目)	1. あり(昭和 平成) 年(西暦 年) 月 2. なし 3. 不明
放射線照射	1. あり(術前・術後) 2. なし 3. 不明
化学療法	1. あり 2. なし 3. 不明
胸腺の病理	1. 過形成 2. 正常(成人の退縮胸腺を含む) 3. 不明
胸腺腫の病理	正岡分類(表4) 1. Stage I 2. Stage II 3. Stage III 4. Stage IVa 5. Stage IVb 6. 不明
WHO分類	1. A 2. AB 3. B1 4. B2 5. B3 6. 不明 (病理部が報告書にWHO分類の記載をしない施設では、「不明」で結構です。)

既往症・合併症(発症前を含めた全経過を通じて認められた既往症・合併症の番号に○をつけて下さい。)	
自己免疫性疾患	1. 関節リウマチ 2. 橋本病 3. バセドウ病 4. 全身性エリテマトーデス 5. 原発性胆汁性肝硬変 6. シェーグレン症候群 7. 赤芽球癆 8. 多発性硬化症 9. その他の自己免疫疾患()
アレルギー疾患	10. 鼻炎 11. 結膜炎 12. アトピー性皮膚炎 13. その他のアレルギー疾患()
腫瘍性疾患	14. 胸腺外の悪性腫瘍(腫瘍の種類:), H・S 年(西暦 年) 月 (診断年月) 15. 脳腫瘍(腫瘍の種類:), H・S 年(西暦 年) 月
その他の疾患	16. B型肝炎 17. C型肝炎 18. HTLV-I 19. 糖尿病 20. 高血圧 21. 骨粗鬆症 22. 大腿骨頭壊死 23. 白内障 24. 緑内障 25. 精神症状 26. その他()
上記1~26のうち、治療薬の副作用と思われるものがあれば、番号と、副作用の原因となった治療を記入して下さい。	
番号(): ()の副作用	番号(): ()の副作用
番号(): ()の副作用	番号(): ()の副作用

神経皮膚症候群 全国臨床疫学調査（一次調査）
ご協力をお願い

2006年5月

神経皮膚症候群に関する調査研究班
主任研究者 中山樹一郎
調査担当者 吉田 雄一
 縣 俊彦

特定疾患の疫学に関する研究班
主任研究者 永井 正規
調査担当者 中村 好一

当該診療科責任者殿

拝啓

貴科におかれましては、時下ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。

このたび、厚生労働省難治性疾患克服研究「神経皮膚症候群に関する調査研究班」では、厚生労働省「特定疾患の疫学に関する研究班」との共同研究により、神経皮膚症候群のわが国における実態を把握するために全国疫学調査を実施することになりました。

つきましては、ご多忙中のところ誠に恐縮でございますが、同封の葉書に2005年1年間（2005年1月1日～2005年12月31日）の貴診療科における該当疾患の患者数をご記入の上、ご返送をお願い申し上げます。

該当患者がいない場合も、患者数推定のために、「0.なし」としてご返送下さいますようお願い申し上げます。該当患者有りの場合、お知らせ頂いた例数に基づき、後日、個人票（二次調査票）を送らせて頂きますので、あわせてご協力のほどお願い申し上げます。

わが国の神経皮膚症候群の現状を把握するために是非とも調査にご協力頂きたいと思っております。どうぞよろしくお願い申し上げます。

なお、この件に関しましてご不審、ご不明の点がございましたら、下記宛お問い合わせ下さい。

敬具

お問い合わせ：〒105-8461 東京都港区西新橋 3-25-8
東京慈恵会医科大学環境保健医学
神経皮膚症候群に関する調査研究班全国調査事務局
担当 縣（あがた）俊彦
TEL: 03-3433-1111 FAX: 03-5472-7526

40-1. 神経線維腫症Ⅰ型

1 主な症候

(1) カフェ・オ・レ斑

扁平で盛り上がりのない斑であり、色は薄いミルクコーヒー色から濃い褐色に至るまで様々で、色素斑内に色の濃淡はみられない。形は長円形のものが多く、丸みを帯びたなめらかな輪郭を呈している。

(2) 神経線維腫

皮膚の神経線維腫は思春期頃より全身に多発する。このほか末梢神経内の神経線維腫 (nodular plexiform neurofibroma)、びまん性の神経線維腫 (diffuse plexiform neurofibroma) がみられることもある。

2 その他の症候

- ① 骨病変－脊柱・胸郭の変形，四肢骨の変形，頭蓋骨・顔面骨の骨欠損など。
- ② 眼病変－虹彩小結節 (Lisch nodule)，視神経膠腫など。
- ③ 皮膚病変－雀卵斑様色素斑，有毛性褐青色斑，貧血母斑，若年性黄色内皮腫など。
- ④ 脳脊髄腫瘍－脳神経ならびに脊髄神経の神経線維腫，髄膜腫，神経膠腫など。
- ⑤ 脳波の異常
- ⑥ クロム親和性細胞腫
- ⑦ 悪性神経鞘腫

3 診断上のポイント

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫がみられれば診断は確実である。小児例 (pretumorous stage) では、径 1.5cm 以上のカフェ・オ・レ斑が 6 個以上あれば本症が疑われ、家族歴その他の症候を参考にして診断する。ただし両親ともに正常のことも多い。成人例ではカフェ・オ・レ斑が分かりにくいことも多いので、神経線維腫を主体に診断する。

4 重症度分類 (表)

5 特定疾患治療研究事業の範囲

I 型の診断基準により神経線維腫症と診断された者については、重症度分類の stage 4, 5 に該当する者を対象とする。

表：重症度分類

DNB 分類	生活機能と社会的活動度
Stage 1 : D1, N0, B0, 1	日常・社会生活活動にほとんど問題ない
Stage 2 : D2, N1, B2 のいずれかを含み D1, 2, N0, 1, B0, 1	日常・社会生活活動に問題あるが軽度
Stage 3 : D3, N0, B0	日常生活に問題はないが、社会生活上の問題が大きい
Stage 4 : D3, N1, B1, 2	日常生活に軽度の問題があり、社会生活上の問題が大きい
Stage 5 : D4, N2, B3 のいずれかを含み Any D, any N, any B	身体的異常が高度で、日常生活の視床が大きい

皮膚症状

- D1 色素斑と少数の神経線維腫が存在する
- D2 色素斑と比較的多数の神経線維腫が存在する
- D3 顔面を含めて極めて多数の神経線維腫が存在する
- D4 機能障害又は悪性末梢神経鞘腫瘍の併発あり

中枢神経症状

- N0 中枢神経症状（“学習能力低下”や“てんかん”など）なし
- N1 中枢神経症状や中枢神経系に異常所見があるが比較的軽度
- N2 高度あるいは進行性の中枢神経症状や異常所見あり

骨症状

- B0 骨症状なし
- B1 軽度の脊柱変形ないし四肢骨変形あり
- B2 中程度の non-dystrophic type の脊柱変形あり
- B3 高度の骨病変あり

40-2. 神経線維腫症Ⅱ型

1 診断基準

MRI 又は CT で両側前庭神経鞘腫が見つければ神経線維腫症Ⅱ型と診断する。また、親・子ども・兄弟姉妹のいずれかが神経線維腫症Ⅱ型のときには、本人に①片側性の前庭神経鞘腫、又は②神経鞘腫・髄膜腫・神経膠腫・若年性白内障のうちいずれか2種類、が存在すれば診断が確定する。

2 検査所見

造影 MRI、聴力検査、眼科的検査が必要で、特に造影 MRI と聴力検査は毎年 1～2 回定期的に行う必要がある。

頭部造影 MRI では、前庭神経鞘腫・三叉神経鞘腫を始めとする各脳神経鞘腫、髄膜腫のほかに、脳室内腫瘍や眼窩内腫瘍もみられる。また、脊髄造影 MRI では、多発する脊髄神経鞘腫と髄内腫瘍（多くは上衣腫）がみられる。これらの腫瘍は、成長せずに長期間同じ大きさでとどまることもあるが、増大することもあり、成長の予測は困難である。

聴力検査としては、純音聴力検査、語音明瞭度検査、聴覚誘発電位検査を行う。聴力損失と前庭神経鞘腫の大きさは必ずしも相関せず、聴力損失が長期間不変のことや急に悪化することもある。眼科的には白内障検査と視力検査を行う。若年性白内障（posterior subcapsular lenticular cataract）は外国では 80%と高率に報告されている。

3 特定疾患治療研究事業の範囲

Ⅱ型の診断基準により神経線維腫症と診断されたすべての者。

難病情報センター

Japan Intractable Diseases Information Center

HOME >> 診断・治療指針 >> 結節性硬化症(プリングル病)

📄 医療機関情報 📄 患者団体情報

結節性硬化症(プリングル病)(けっせつせいこうかしょう(ぶりんぐるびょう))

📄 研究班名簿

診断・治療指針
(医療従事者向け)

■ 概念・定義

Tuberous sclerosis(結節性硬化症)に関する記載は1835年にはじまる。ついで、1862年von Recklinghausen により brain sclerosis を伴った新生児のcardiac tumors (myomata)が報告された。その後1880年に、Bournevilleによりてんかんを伴う精神薄弱者の3割検例が報告され、そのなかで、脳の病理学的な所見として脳に硬化した結節性病変“Tuberous sclerosis of the cerebral convolutions” という表現を使用した。これが本疾患の病名Tuberous sclerosisの由来となった。さらに、1890年、pringleは顔面の皮膚症状をadenoma sebaceum(後年これはadenoma sebaceumではなくangiofibromaであることが確認される)と報告した。これが本症がBourneville-Pringle病 あるいはPringle病と呼ばれるようになったゆえである。

本症の遺伝形式に関しては、既に、1935年にGuntherとPenroseにより常染色体優性遺伝と報告されている。このように、結節性硬化症は古くから知られた疾患ではあったが、その後約1世紀にわたってほとんど進歩が認められなかった。1993年にEuropean chromosome 16 tuberous sclerosis consortiumによって16番の染色体上に結節性硬化症の遺伝子の一つTSC2遺伝子が、1997年にVan Sleeghtenhorstらによって9番の染色体上にTSC1の遺伝子があいついで同定されるに及んで、本症の解明が急速に進んだ。それに伴い、本症は結節性硬化症複合体(Tuberous sclerosis complex)(TSC)とよばれるようになってきた。TSC1遺伝子とTSC2遺伝子とは、全く異なった遺伝子であるが、現在のところ、臨床的にTSC1、TSC2を区別することはできない。

本症は全身の過誤腫を特徴とする全身疾患で、古典的には、知能低下、癲癇発作及び顔面の血管線維腫angiofibromaを三主徴としてきた。しかしながら、検査技術の進歩にともない、多数の非典型症例が見つかるようになり、三主徴全てがそろうものは29%と、これら三主徴は必ずしも高頻度あるいは特異的なものとは言えないと考えられてきている。本症においては、これら三主徴以外にも皮膚、中枢神経系、目、腎、心、肺、等ほぼ全身に種々の過誤腫を形成し、皮膚においても、前述した血管線維腫以外に白斑、shagreen patches、爪下線維腫(koenens tumors)、fibromata pendula 等種々の変化に富んだ病変が認められる。しかも、本症では、臨床症状の程度にはばらつきが多く、親子、兄弟例であっても症状の程度が同様とは限らない。

■ 疫学

日本における結節性硬化症の頻度は、おおよそ人口一万人に一人の割合で、我が国の患者数は1万5千人前後と推定されている。これは、アメリカにおける頻度とほぼ同様である。

結節性硬化症は常染色体優性遺伝性の遺伝病であるが、60%近くが孤発例であり、家族例が明らかな症例は半数以下である。

本症の死因は、腎不全等腎病変、脳腫瘍等中枢神経系病変、次いで心不全が高頻度に報告されている。しかしながら本疾患の死因は年齢によって異なり、10歳以上では腎病変が主な死因であるのに対し、10歳未満では、心血管系の異常(心臓の横紋筋腫(Cardiac rbdomyoma)による心不全)が主な死因になっている。また、10代の主な死因としては、脳腫瘍(SEGA)が特徴的である。さらに、40歳以上の死因では特に女性において腎病変と並んでLymphoangiomyomatosis(LAM) が特徴的に増加する。また、痙攣発作が関与する死因は40歳未満がほとんどである。

■ 病因

本症の原因遺伝子として、TSC2の遺伝子とTSC1の遺伝子が同定されており、それぞれ198kDaの蛋白質チュベリン(Tuberin)と130Kbのタンパク質ハマルチン(Hamartin)をつくりだす。Tuberinは、腫瘍抑制遺伝子の一種であり、Rap1あるいはRab5のGTPase-activating protein(GAP)の触媒部位と相同性を有することが知られている。その他、細胞分裂、神経の分化やエンドサイトーシスなど多岐において重要な役割を担っている。一方、HamartinもTuberinと同様、腫瘍抑制遺伝子の一種であり、細胞の接着など種々の作用に関与する。さらに最近になって、Tuberin, hamartinは前述した各々の作用の他にtuberin-hamartin複合体がPI3 kinase/S6K1 signaling pathwayを介して、細胞増殖や細胞の大きさの調節に関与していることが報告された。即ち、tuberin-hamartin複合体は、Rheb (Ras homolog enriched in brain)のGTPase activating protein(GAP)として作用し、Rheb-GTPを不活性化し、mammalian target of rapamycin (mTOR)を抑制することにより、その下流のS6K1, ribosomal protein S6や4E-BP1に作用し、結果的に細胞の増殖や細胞の大きさの制御が行われる。一方tuberin-hamartin複合体はPI3K/Akt signaling pathway及びPKC/MAPK signaling pathwayによって不活性化される。このように、TSC1遺伝子とTSC2遺伝子は、共同で作用するために、臨床的にTSC1とTSC2とを区別するのは困難と考えられている。TSC1遺伝子やTSC2遺伝子は腫瘍抑制遺伝子で、結節性硬化症患者の体細胞では、それぞれの相同染色の一本の染色体上のTSC1 TSC2 遺伝子に変異がおこっており、残りのもう一本の染色体上の遺伝子にも変異がおこる(Loss of heterozygosity,LOH)ことによって腫瘍病変が出現すると考えられている。

これら、TSC1、TSC2の作用機序で、TSCの腫瘍形成のメカニズムは説明できるが、白斑などの腫瘍病変以外のメカニズムは説明できない事が多く、今後のさらなる研究が必要と思われる。

■ 症状

結節性硬化症は全身の過誤腫を特徴とするため、その症状も脳神経系、皮膚、腎、心、肺、等ほぼ全身にわたる。しかも、これらの各症状の発症時期は異なっている。心臓の横紋筋腫は胎生期に出現し出生時にもっとも著明になる。subependymal giant cell astrocytoma や痙攣発作などの脳神経症状や皮膚の白斑、forehead plaquesは生下時あるいは出生後比較的早期(時に胎生期)に出現するが、その他の症状は加齢とともに増加するものがほとんどで、乳児期や幼小児期は認められないことも多い。

皮膚症状

結節性硬化症の重要な症状の一つであり、年齢による違いもあるが、96%に何らかの皮膚症状が認められたとの報告もある。皮膚症状のうち白斑は生下時あるいは出生後早期に出現するが、その他の症状は思春期以降に著明になることが多い。

白斑(hypomelanotic macule) ; 生下時に出現するが、不明瞭な場合も多い。躯幹、殿部、四肢に非対称性に出現。頭部に出現すると白毛を呈する。典型的なものは、1cm以上の一方の端が細くとがった楕円形を呈し、葉状白斑(white leaf-shaped macules)と表現される。白斑は、結節性硬化症患者の89%に認められるとの報告もあるが、本症以外でも認められることが多くこれのみでは本症の診断には至らない。

顔面の血管線維腫(Facial Angiofibroma; FA) ; FAは1890年のPringle の報告以来脂腺腫(adenoma sebaceum)とされてきたが、脂腺はむしろ萎縮しており、皮膚の結合組織成分と血管成分の増加による過誤腫で、組織学的には血管線維腫である。FAは5歳以上の結節性硬化症患者の80%以上に認められる。思春期頃より皮疹が著明になってくるとともに数も増加する。鼻部、鼻唇溝部、頬部を中心に顔面の中央部、左右対称的に蝶形に認められる。下顎部にも認められる。

Forehead and scalp plaques; 新生児に認められることもあるが多くはFAに遅れて出現する。初期には盛り上がりのない紅褐色斑として認められ、加齢にともなって、その一部に腫瘍が出現し、おおきな局面を作ってくることが多い。Forehead and scalp plaquesは顔面のAFと同一の範疇に分類できるが、結合組織成分が多く一見異なって見える。

粒起革様皮、シャグリンパッチ(Shagreen Patches) ; 通常は思春期以降に出現する。背部、特に腰仙部、腹部に非対称性に好発し、数ミリから10センチメートル以上の正常皮膚色、時に黄色からピンク色がかった軽度隆起した局面で、表面は基石状で、豚皮あるいはみかんの皮のような様相を呈する。5歳以下の患者では、大きなものはまれで、1cmまでの疣様小結節として躯幹四肢に単発あるいは散在する事が多い。

爪下線維腫(ungual fibromas, Koenen tumor) ; 通常思春期以降に出現し、徐々に増大。30歳以上の結節性硬化症の患者の88%に認められるとの報告もある。爪の基部、爪甲上、爪甲縁から生じる正常皮膚色から紅色の長楕円形の軟骨様硬の腫瘍で、手の爪より足の爪に著明である。

その他、軟線維腫(Soft fibromas)、懸垂性軟肉腫(Molluscum fibrosum pendulum)、Miliary soft fibroma、粉瘤(Atheroma)、頬粘膜、歯肉部の線維腫様増殖、歯エナメル質の多発性小孔(Dental enamel pits)なども認められる。

精神神経学的症状

本症状は結節性硬化症の最も重要な症状の一つであり、かつては、痙攣発作と精神発達遅滞とが三主徴のうちの二症状であった。その他自閉症などの行動異常も認められる。痙攣発作は、結節性硬化症患者の84%にみられ、生後4~6ヶ月頃に気づかれることが多く、中でもinfantile spasmsは結節性硬化症の患者の65%以上に認められ、EEGでしばしばhypsarrhythmiaを示し、大部分が精神発達遅滞と伴う(west syndrome)。また、本症では、Subependymal Giant Cell Astrocytoma (SEGA) が特徴的で、結節性硬化症患者の6%以上がSEGA をもっており、側脳室壁に好発し、小児期から思春期にかけて急速に増大する事が多い。腫瘍自体は良性であるが、腫瘍の増大にともない、しばしば脳圧亢進症状や、水頭症が認められる。

心症状

心横紋筋腫は胎生期に出現し出生時にもっとも著明になる。結節性硬化症患者の50%に認められ、大部分は無症状である。腫瘍が心腔内に突出して血液の流れを閉塞する場合、心筋内の腫瘍が心筋の収縮を障害する場合、腫瘍が刺激伝導系を障害する場合に、心筋肥大、鬱血性心不全、不整脈、Wolff-Parkinson-white syndrome などの症状を呈し、新生児期、乳幼児期における結節性硬化症の重要な死因のひとつとなるが、大部分は無症状で、加齢とともに縮小消退していく。大部分が多発性で、左心室に多い。

腎症状

結節性硬化症の患者の80%以上が何らかの腎病変を持っている。嚢腫(cyst)、血管筋脂肪腫(Angiomyolipoma; AML)および腎癌(renal cell carcinoma)が本症に特徴的な病変である。腎嚢腫はTSC2遺伝子に隣接するpolycystic kidney遺伝子(PKD1)の関与も考えられており、小児期に発症することが多い。臨床的には、腎機能障害および高血圧の原因となる。血管筋脂肪腫は腎嚢腫に比して年齢が長じてから出現することが多く、両側に多発する。臨床的には、無症状の事も多く、突如後腹膜への大量出血を起して、ショック症状に陥ることもある。腎癌と結節性硬化症との関係は血管筋脂肪腫や、腎嚢腫ほどはっきりとはしていない。その他extrapulmonary lymphangiomyomatosis として、Lymphangiomatous cysts を認めることもある。

呼吸器症状

本症に特徴的なのはmultifocal micronodular type 2 pneumocyte hyperplasia (MMPH) と pulmonary Lymphangiomyomatosis (LAM) である。MMPH は2型肺胞上皮細胞の過形成が肺内に彌漫性におこってくる状態で、粟粒結核とまちがえられることもあるが、特に治療は要しない。一方LAMは、LAM cell と呼ばれるAtypical smooth muscle cells の増殖と、壁の薄い多発性嚢腫の形成による、嚢胞性肺疾患であり、40歳以上の女性の結節性硬化症患者の主な死因のひとつであり、予後が悪い。発症年齢は30～35歳頃で、繰り返す気胸と徐々に進行する呼吸困難が特徴的な症状である。

眼科的症狀

網膜の多発性結節性過誤腫(multiple retinal nodular hamartomas)が約50%の患者に認められる。大部分は石灰化していくが、まれに増大し、網膜剥離や硝子体出血の原因になる。網膜の白斑を認めることも多い。虹彩脱色素斑。

その他の症状

骨の嚢胞、直腸の線維腫性ポリープ、肝臓、脾臓、子宮などに過誤腫を認めることがある。

■ 診断

本症の原因遺伝子が明らかになった現在では、遺伝子診断が最も確実な診断方法と考えられるが、実際には、種々の検査法を組み合わせても、患者の約80%にしか遺伝子の変異が検出できず、さらに、遺伝子の変異が確定されても、患者の症状や予後を予測することが困難な為、遺伝子診断が可能になったにもかかわらず、現時点では結節性硬化症の診断は臨床症状に頼らざるおえないのが現状である。

前述のように、症状に時期的な違いが生じるのみならず、臨床症状の程度にもばらつきが多く、親子兄弟例であっても症状の程度に差が認められることもある。しかしながら、これらの症状の程度の差が何に由来しているかは不明である。このような多様な症状が種々の程度で認められる為に、通常、本症の診断には、1998年7月にMaryland のAnnapolisで開催された結節性硬化症のConsensus Conferenceで批准された診断基準を用いる(表1)。

最近、結節性硬化症のモザイクの報告もあり、遺伝子検査や遺伝的な説明に際しては生殖細胞モザイクの存在も頭に置いておく必要がある。なお、遺伝子診断に関しては、厚生省の神経皮膚症候群(母斑症)治療の為に研究班作成の神経皮膚症候群(母斑症)における遺伝子解析研究とこれに応用した診療に関するガイドライン(案)を参考にされたい。

■ 治療

結節性硬化症の治療は、ラパマイシンの利用なども検討されているが、現時点では対症療法のみである。痙攣発作に対してはACTH, hydrocortisone, γ -aminobutyric acid(GABA)amino transferaseのinhibitorであるVigabatrin(Sabril)及び抗痙攣剤の使用、水頭症に対してはシャント術、脳や腎の腫瘍に対しては外科的切除やangiographic embolization、肺LAMに対してはホルモン療法や肺移植等である。顔面の血管線維腫に対しては液体窒素による冷凍凝固術(cryosurgery)、レーザーアブレーション(laser abrasion)、アブレーション、外科的切除などを組み合わせて治療を行う。いずれも数年間は良好な状態を維持できる。1 α -25-dihydroxyvitaminD3(onealfa)療法や、抗アレルギー剤のトラニラストが有効との報告もある。

■ 予後

結節性硬化症では年齢により問題となる症状が異なり、予後も個々の患者の臨床症状によって全く異なる。15年ほど前のMayo Clinic の予後調査で、結節性硬化症の患者40人のうち、15%が0～9歳の間に、30%が10～19歳、20%が20～29歳、23%が30～39歳、5%が40～49歳の間に死亡し、13%が50歳以上生存したとの報告があるが、その後軽症例の増加に伴い、現時点では、生存率は大幅に増加しており、サバイバルカーブは、正常人に比してやや低い程度と考えられている。

Clinical Diagnostic Criteria

J Child Neurol. 1998

Major Features

1. Facial angiofibroma or forehead plaque
2. Nontraumatic unguar or periunguar fibroma
3. hypomelanotic macules (more than 3)
4. Shagreen patch / connective tissue nevus
5. multiple retinal nodular hamartomas
6. Cortical tuber(1)
7. Subependymal nodule
8. Subependymal giant cell astrocytoma
9. Cardiac rhabdomyoma, single or multiple
10. Lymphangiomyomatosis(2)
11. Renal angiomyoma(2)

Minor Features

1. Multiple, randomly distributed dental enamel pits

2. Hamartomatous rectal polyps(3)
3. Bone cyst(4)
4. Cerebral white matter radial migration lines(1)(4)(5)
5. Gingival fibromas
6. Nonrenal hamartoma(3)
7. Retinal achromic patch
8. Confetti skin lesions
9. Multiple renal cysts(3)

Definitive TSC : either 2 major features or 1 major feature plus 2 minor features

Probable TSC : 1 major plus 1 minor feature.

Possible TSC : either 1 major features or 2or more minor features.

(1)When cerebral cortical dysplasia and cerebral white matter migration tracts occur together,they should be counted as one rather than two features of tuberous sclerosis.

(2)When both lymphangiomyomatosis and renal angiomyolipomas are present,other features of tuberous sclerosis should be present before a definite diagnosis is assigned.

(3)Histologic confirmation is suggested.

(4)Radiographic confirmation is sufficient.

(5)One panel member(M.R.G.)felt strongly that three or more radial migration lines should constitute a major sign.

情報提供者

研究班名	皮膚・結合組織疾患調査研究班(神経皮膚症候群)
情報更新日	平成17年11月15日

Copyright(C) 財団法人 難病医学研究財団/難病情報センター

神経皮膚症候群
全国臨床疫学調査 一次調査票

1234-56-NF

貴施設名：自治医科大学

貴診療科：公衆衛生学教室

所在地：下野市薬師寺3311-1

記載医師氏名 _____

記載年月日 平成18年____月____日

患者の有無（ありの場合は性別に例数を記入）

神経線維腫症1	0.なし	1.あり 男____例 女____例
神経線維腫症2	0.なし	1.あり 男____例 女____例
結節性硬化症	0.なし	1.あり 男____例 女____例

記入上の注意事項

1. 貴診療科の2005年1年間（2005年1月1日～12月31日）の受診患者についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので、該当患者のない場合も0.なしとしてご返送下さい。
3. 後日各症例について二次調査を行いますのでご協力下さい。
4. 2006年6月9日までにご返送いただければ幸いです。

返信用

〒329-0498

栃木県下野市薬師寺3311-1

自治医科大学 公衆衛生学教室内

「特定疾患の疫学に関する研究班」

事務局宛

神経線維腫症1：(NF1、レックリングハウゼン病)個人調査票：

(この票は実態把握のためにのみ使用し、個人の秘密は厳守します)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

神経皮膚症候群に関する研究班・特定疾患の疫学に関する研究班

貴施設名：

担当科名：

1. 神経内科 2. 脳外科 3. 整形外科 4. 眼科 5. 耳鼻科
6. 小児科 7. 皮膚科 8. 形成外科 9. 精神科 10. その他 ()

所在地

電話番号

記載者氏名：

記載年月日 平成 年 月 日

患者氏名イニシャル：

性別 1.男 2.女

生年月日 (明治、大正、昭和、平成) 年 月 日 年齢 (歳)

患者住所 (都道府県 市区町村 不明)

最も長く住んだ所 (都道府県 市区町村 不明)

職業： (具体的に：)

最も長く従事した職業 (具体的に：) (期間) 年 月

家族歴：1.なし

2.あり (続柄 1.父 2.母 3.兄弟姉妹 (人中 人) 4.その他 ())

3.不明

家系図

結婚歴： 1.未婚： 2.既婚：3.死別： 4.離別： 5.その他 () 6.不明

子供 1.なし 2.あり ()人：うちNF1 ()人 3.不明

初診医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名：) 3.不明

推定発症年月 (昭和、平成) 年 月

初診時主訴 1.皮膚症状 () 2.中枢神経症状 () 3.整形外科的症状 () 4.その他 ()

貴施設初診年月 (昭和、平成) 年 月

確定診断年月 (昭和、平成) 年 月

診断 1.確定 2.小児色素斑のみ 3.疑い

診断根拠 1.多発性の神経線維腫 2.カエ・オレ斑
3.両親の病状 4.その他 ()

診断医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名：) 3.不明

入院回数 1.貴施設 回 2.他施設 回 3.不明

医療費公費負担 1.なし 2.あり→1.特定疾患治療研究 (病名：1.当該疾患 2.その他 ())
2.老人医療 3.身障者 4.生活保護 5.その他 ()受療状況 (最近1年間)： 1.主に入院： 2.主に通院： 3.入院と通院 4.転院： へ転院)
5.その他 () 6.不明

死亡の場合 (死亡年月日： 年 月 日、 剖検：1.なし 2.あり 3.不明

死因：1.腫瘍死 (1.脳・脊髄腫瘍 () 2.悪性神経鞘腫 3.白血病 4.その他 ()) 2.その他 ()

日常生活 1.社会生活をしている (1.通学 2.職業に従事 3.家事に従事 4.その他 ())

(最近1年間) 2.社会生活が困難 (1.家に閉じ込める 2.病院・施設にいる 3.その他 ())

3.その他 ()

経過：(最近1年間) 1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.死亡 6.不明

臨床症状：(年 月 日現在)

I. 皮膚病変：

1. カエ・オレ斑 1.なし 2.5個以下 3.10個以下 4.11個以上 5.不明

2. レックリングハウゼン斑 1.なし 2.少数 3.多数 4.不明

3. 色素斑 (カエ・オレ斑やレックリングハウゼン斑) は整容上問題と 1.ならない 2.なる

4. 皮膚の神経線維腫：

全身 1.なし 2.少数 3.多数～無数あり、4.不明

顔面 1.なし 2.少数 3.多数～無数あり、4.不明

5. 皮膚の神経線維腫は整容上の問題が 1.ない 2.小さい 3.中程度 4.大きい

6. 瀰漫性神経線維腫

1. なし

2. あり 機能障害（視野障害など） 1. なし 2. あり 腫瘍内出血： 1. なし 2. あり
治療 1. なし 2. あり

治療歴と内容（ ）

3. 不明

7. 悪性神経鞘腫

1. なし 2. あり 3. 不明→治療 1. なし 2. あり 治療歴と内容（ ）

II. 中枢神経病変

1. 痙攣： 1. なし 2. あり 3. 不明 →種類（ ）

2. 知能低下： 1. なし 2. 軽度 3. 中等度 4. 高度 5. 不明 → IQ（ ）

3. 脳波： 1. 正常型 2. 異常あり 3. 検査未施行 4. 不明 →異常所見（ ）

4. CT:またはMRI検査 1. 異常なし 2. 異常あり 3. 検査未施行 4. 不明 →異常所見（ ）

5. 脳あるいは脊髄腫瘍： 1. なし 2. あり 3. 不明 →合併する腫瘍（ ）

治療 1. なし 2. あり

治療内容:1. 手術 2. 放射線照射 3. 化学療法 4. その他（ ）

結果:1. 完治（ 年生存） 2. 部分的治癒 3. 悪化 4. 死亡 5. その他（ ） 6. 不明

III. 整形外科的病変:

1. 長管骨変形: 1. なし 2. あり 3. 不明 →下腿偽関節合併 1. なし 2. あり

2. 脊柱変形: 1. なし 2. あり 3. 不明 →1. Non-dystrophic type 2. Dystrophic type
(50度以上の側彎あるいは後彎 1. なし 2. あり)

3. 脊髄腫瘍 1. なし 2. あり 3. 不明

4. 神経症状: 1. なし 2. あり 3. 不明 →1. 筋力低下、2. 知覚障害、3. 膀胱、直腸障害

IV. 眼病変:

1. 虹彩小結節 1. なし 2. あり 3. 不明 →(確認年齢 歳)

2. その他の眼病変 (具体的に;)

V. その他の合併症

(具体的に;)

重症度分類(stage: 1 2 3 4 5 6. 不明) (該当するものに○、1-5は診断基準参照)

Comment ()

神経線維腫症2 (NF 2、Neurofibromatosis type2) 個人調査票

(この票は実態把握のためにのみ使用し、個人の秘密は厳守します)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

神経皮膚症候群に関する研究班・特定疾患の疫学に関する研究班

貴施設名

担当科名

1. 神経内科 2. 脳外科 3. 整形外科 4. 眼科 5. 耳鼻科
6. 小児科 7. 皮膚科 8. 形成外科 9. 精神科 10. その他 ()

所在地

電話番号

記載者氏名

記載年月日 平成 年 月 日

患者氏名イニシャル:

性別 1.男 2.女

生年月日 (明治、大正、昭和、平成) 年 月 日 年齢 (歳)

患者住所 (都道府県 市区町村 不明)

最も長く住んだ所 (都道府県 市区町村 不明) 職業 (具体的に)

最も長く従事した職業 (具体的に) (期間) 年 月

家族歴

- 1.なし
2.あり (続柄 1.父 2.母 3.兄弟姉妹 (人中 人) 4.その他 ())
3.不明

家系図

結婚歴 1.未婚 2.既婚 3.死別 4.離別 5.その他 () 6.不明

子供 1.なし 2.あり () 人:うち神経線維腫症2 () 人 3.不明

初診医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名:) 3.不明

推定発症年月 (昭和、平成) 年 月

初診時主訴 1.難聴 2.耳鳴り 3.めまい 4.小脳失調 5.頭痛 6.その他 ()

貴施設初診年月 (昭和、平成) 年 月

確定診断年月 (昭和、平成) 年 月

診断 1.確実 2.疑い

診断根拠

- 1.両側性聴神経腫瘍
2.NF 2の家族歴+片側性聴神経腫瘍
3.NF 2の家族歴+ (1.神経鞘腫、2.髄膜腫、3.神経膠腫、4.神経線維腫、5.若年性白内障のうち2項目)

診断医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名:) 3.不明

入院回数 1.貴施設 回 2.他施設 回 3.不明

医療費公費負担 1.なし 2.あり→1.特定疾患治療研究 (病名: 1.当該疾患 2.その他 ())
2.老人医療 3.身障者 4.生活保護 5.その他 ()

受療状況 (最近1年間) 1.主に入院 2.主に通院 3.入院と通院 4.転院 (へ転院)
5.死亡 6.その他 () 7.不明

死亡の場合 (死亡年月日: 年 月 日、 剖検: 1.なし 2.あり 3.不明)

死因: 1.腫瘍死 (1.聴神経腫瘍 2.髄膜腫 3.その他 ()) 2.その他 ()

日常生活 1.社会生活をしている (1.通学 2.職業に従事 3.家事に従事 4.その他 ())

(最近1年間) 1.社会生活が困難 (1.家に閉じ込める 2.病院・施設にいる 3.その他 ())
3.その他 ()

経過 (最近1年間) 1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.死亡 6.不明

臨床症状:(年 月 日現在)

1. 皮膚病変

- 1.カヘ・オ・レ斑 (1.なし 2.あり 3.不明) 2.神経鞘腫 (1.なし 2.あり 3.不明)
3.神経線維腫 (1.なし 2.あり 3.不明) 4.その他 (具体的に)

2. 頭蓋内、脊椎内腫瘍

- 1.聴神経腫瘍 (右:1.なし 2.あり mm 3.不明 左:1.なし 2.あり mm 3.不明)
2.髄膜腫:頭蓋内 (1.なし 2.単 3.多 (個) 4.不明) 脊椎内 (1.なし 2.単 3.多 (個) 4.不明)
3.三叉神経鞘腫:頭蓋内 (右:1.なし 2.あり 3.不明 左:1.なし 2.あり 3.不明)
4.その他の神経鞘腫:頭蓋内 (1.なし 2.単 3.多 (個) 4.不明) 脊椎内 (1.なし 2.単 3.多 (個) 4.不明)
5.その他 ()

3. 眼病変

1.若年性白内障 (1.なし 2.あり 3.不明)

2.その他の眼病変 (具体的に:)

4. その他の合併症 (具体的に:)

臨床像

I. 治療前

聴力 右 (1.0~30 2.30~50 3.50~70 4.<70 5.不明)

左 (1.0~30 2.30~50 3.50~70 4.<70 5.不明)

1.前庭機能症状 (1.なし 2.あり 3.不明) 2.顔面神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明)

3.三叉神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明) 4.脳幹圧迫症状 (1.なし 2.あり 3.不明)

5.小脳症状 (1.なし 2.あり 3.不明) 6.脊髄症状 (1.なし 2.あり 3.不明)

6.その他 (具体的に:)

II. 治療

聴神経腫瘍ありの場合 (1.手術なし 2.手術あり 3.定位放射線手術;SRS 4.不明)

1.両側 (1.同時 2.片側ずつ)

2.片側 (1.大きい方 2.小さい方) 3.シャント

(右: 1.全摘 2.亜全摘 3.部摘 4.その他 () 5.SRS 6.不明)

(左: 1.全摘 2.亜全摘 3.部摘 4.その他 () 5.SRS 6.不明)

髄膜腫 1.手術なし 2.手術あり () 3.不明

脊髄神経鞘腫 1.手術なし 2.手術あり () 3.不明

その他の腫瘍 1.手術なし 2.手術あり () 3.不明

III. 治療後

聴力 右 (1.0~30 2.30~50 3.50~70 4.<70 5.不明)

左 (1.0~30 2.30~50 3.50~70 4.<70 5.不明)

術前に比べ

1.前庭機能症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

2.顔面神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

3.三叉神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

4.脳幹圧迫症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

5.小脳症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

6.脊髄症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)

7.その他 (具体的に:)

Comment ()

結節性硬化症 (TS) 個人調査票

(この票は実態把握のためにのみ使用し、個人の秘密は厳守します)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

神経皮膚症候群に関する研究班・特定疾患の疫学に関する研究班

貴施設名

担当科名

1. 神経内科 2. 脳外科 3. 整形外科 4. 眼科 5. 耳鼻科
 6. 小児科 7. 皮膚科 8. 形成外科 9. 精神科 10. その他 ()

所在地

電話番号

記載者氏名

記載年月日 平成 年 月 日

患者氏名イニシャル:

性別 1.男 2.女

生年月日 (明治、大正、昭和、平成) 年 月 日 年齢 (歳)

患者住所 (都道府県 市区町村 不明)

最も長く住んだ所 (都道府県 市区町村 不明) 職業 (具体的に)

最も長く従事した職業 (具体的に) (期間) 年 ヶ月

家族歴

- 1.なし
 2.あり (続柄 1.父 2.母 3.兄弟姉妹 (人中 人) 4.その他 ())
 3.不明

家系図

結婚歴 1.未婚 2.既婚 3.死別 4.離別 5.その他 () 6.不明

子供 1.なし 2.あり () 人→うち結節性硬化症 () 人 3.不明

初診医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名:) 3.不明

推定発症年月 (昭和、平成) 年 月

初診時主訴 1.顔面の皮疹 2.てんかん 3.知能低下 4.その他 ()

貴施設初診年月 (昭和、平成) 年 月

確定診断年月 (昭和、平成) 年 月

診断医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名:) 3.不明

入院回数 1.貴施設 回 2.他施設 回 3.不明

医療費公費負担 1.なし 2.あり→1.特定疾患治療研究 (病名: 1.当該疾患 2.その他 ())
 2.老人医療 3.身障者 4.生活保護 5.その他 ()

受療状況 (最近1年間) 1.主に入院 2.主に通院 3.入院と通院 4.転院 (へ転院)
 5.死亡 6.その他 () 7.不明

死亡の場合 (死亡年月日: 年 月 日、 剖検: 1.なし 2.あり 3.不明

死因: 1.脳腫瘍 () 2.腎疾患 () 3.肺線維症 4.心疾患 () 5.その他 ()

日常生活 1.社会生活をしている (1.通学 2.職業に従事 3.家事に従事 4.その他 ())

(最近1年間) 1.社会生活が困難 (1.家に閉じ込める 2.病院・施設にいる 3.その他 ())
 3.その他 ()

経過 (最近1年間) 1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.死亡 6.不明

臨床症状:(年 月 日現在)

1. 痙攣発作 1.なし 2.あり 3.不明

ありの場合 種類: 1.大発作 2.小発作 3.West 4.その他 ()
 治療によるコントロール 1.可 2.不可 3.不明

2. 精神発達遅滞 1.なし 2.軽度 3.高度 5.不明 →IQ ()

3. 顔面血管線維腫(angiofibroma)、or 顔面あるいは頭部の線維性斑 (forehead plaque) 1.なし 2.軽度 3.重度 4.不明

4. 多発性爪囲線維腫 1.なし 2.あり (1個、2個以上) 3.不明

5. 色素脱失斑 1.なし 2.あり (2個以下 3.個以上) 4.不明

6. 隆起革様皮(シャグリン斑) or 結合組織母斑 (疣様小結節) 1.なし 2.あり 3.不明

7. 木の葉状白斑周囲の小白斑 1.なし 2.あり (2個以下 3.個以上) 4.不明

8. 歯エナメル質の多発性小腔 (enamel pits) 1.なし 2.あり (2個以下 3.個以上) 4.不明

9. 歯肉の線維腫 1.なし 2.あり 3.不明

- 10. 気胸 1.なし 2.あり(2回以下 3.回以上) 4.不明
- 11. 労作時呼吸困難 1.なし 2.あり 3.不明
- 12. 長管骨の過形成 1.なし 2.あり 3.不明
- 13. 粉瘤 1.なし 2.あり(2個以下 3個以上) 3.不明
- 14. カフェオーレ斑 1.なし 2.あり(5個以下 6個以上) 3.不明

検査所見

- 1. 脳MRI or 脳CT 1.検査施行 2.検査せず
 大脳皮質結節(cortical tuber) 1.なし 2.あり 3.不明
 放射状大脳白室神経細胞移動線(cerebral white matter radial migration lines) 1.なし 2.あり 3.不明
 石灰化沈着 1.なし 2.あり 3.不明
 ありの場合→ 脳室壁 (脳室上衣下結節(subependymal nodule))
 脳室結節状 (脳室上衣下巨大細胞性星状細胞腫(subependymal giant cell astrocytoma))
 その他脳腫瘍
- 2. 脳波 1.検査施行 2.検査せず
 基礎波 1.正常 2.境界型 3.異常 4.不明
 発作波 1.正常 2.異常 3.不明→(種類:)
- 3. 心エコー 1.検査施行 2.検査せず
 所見 1.なし 2.あり 3.不明
 ありの時 →1.横紋筋腫 2.その他()
- 4. 心電図 1.検査施行 2.検査せず
 1.正常 2.異常
 異常時 →(種類:)
- 5. 眼底病変 1.なし 2.あり 3.検査せず
 ありの場合 →(種類: 1.網膜腫瘍 2.白斑・色素斑 3.血管白鞘化 4.その他())
- 6. 腎エコー 1.検査施行 2.検査せず
 所見あり→ 1.腎腫瘍 2.腎嚢腫 3.水腎症 4.その他()
- 7. 腹部骨盤CT 1.検査施行 2.検査せず
 所見 1.なし 2.あり
 ありの場合 →(種類: 1.腎の血管筋脂肪腫 2.腎嚢腫 3.肝嚢腫あるいは肝腫瘍
 4.骨嚢腫 5.骨硬化像 6.その他の嚢腫、腫瘍)
- 8. 肺機能検査 1.検査施行 2.検査せず
 所見あり→ 1. FEV1低下 2. FEV1/FVC低下 3. DLco低下
- 9. 胸部HRCT or CT 1.検査施行 2.検査せず
 所見あり→ 1. 瀰漫性小嚢ほう性変化 2. 散在性小結節 3.スリガラス状陰影
- 10. 注腸、大腸ファイバースコープ 1.検査施行 2.検査せず
 所見あり→ 1. 過誤腫性 2. 過誤腫性直腸ポリープ
- 11. その他()
 Comment ()

「パーキンソン病の予防のための調査」
質問票調査及び遺伝子解析研究へのご協力をお願い

**「パーキンソン病の予防のための調査」
質問票調査及び遺伝子解析研究へのご協力をお願い**

九州大学大学院医学研究院 神経内科	教授	吉良 潤一
久留米大学医学部 内科学講座	助教授	谷脇 考恭
九州大学大学院医学研究院 予防医学	講師	清原千香子
福岡大学医学部 公衆衛生学	助教授	三宅 吉博
福岡大学医学部 内科学第5	教授	山田 達夫
大阪市立大学大学院医学研究科 公衆衛生学	助手	福島 若葉
京都大学大学院医学研究科附属 高次脳機能総合研究センター	教授	福山 秀直
国立病院機構宇多野病院 神経内科	医長	大江田知子

【調査の目的】

パーキンソン病は原因が不明であり、国の難病の一つに指定されています。

今回の調査により、生活習慣や生活環境、食習慣、生まれつき持っている素因などのうち、どのようなものがパーキンソン病と関連しているかを調べ、得られた成果を予防に役立てたいと考えております。

【調査の方法と、あなたが選ばれた理由】

パーキンソン病の患者様とパーキンソン病でない患者様の情報を、集団として比較することにより、パーキンソン病の原因を調べます。

今回、九州大学病院、久留米大学病院、福岡大学病院、大阪市立大学医学部附属病院、京都大学医学部附属病院、国立病院機構宇多野病院およびそれらの関連病院に通院・入院されている方に、ご協力をお願いしております。

【ご協力いただきたいこと】

- 同封の、2つの質問票〔生活習慣・生活環境、食習慣〕にお答えください。
 - ※ 「記入もれ」などの項目に関しては、後日お電話でお問い合わせいたします。
 - ※ 食習慣に関しては、後日結果(サンプル同封)を郵送にてお返しします。

- 遺伝子解析用の試料を採取させてください。

【ご協力の手続き】

- 遺伝子解析研究の内容についてご理解をいただくために、別紙の「パーキンソン病の予防のための遺伝子解析研究へのご協力について」をお読み下さい。
- ご協力をいただける場合は、別紙の「遺伝子解析を含む疫学研究への協力の同意文書(黄色)」に、ご署名をお願いします。

【ご協力にあたり、ご理解いただきたいこと】

- 調査へのご協力は、あなたの自由です。
ご協力いただけない場合でも、あなたの不利益になることは一切ありません。
ご協力の取り止めをご希望の場合は、下記までご連絡下さい。調査票記入・回収後、あるいは遺伝解析用の試料をいただいた後であっても、あなたに関する情報をすべて消去いたします。
- あなた個人に関する情報は、厳重に管理します。
ご提供いただいたすべての情報は、調査以外の目的には使用せず、厳重に管理します。
また、お答えいただいた内容などは、個人が特定できないようにすべて数字に置き換えます。その後、全体として統計的に集計するのみであり、個人の内容が外部にもれることは決してありません。研究成果を発表する場合にも、個人名が出ることは絶対にありません。

＜この調査に関するご質問などございましたら、下記までお問い合わせ下さい。＞

● 研究事務局

〒814-0180 福岡市城南区七隈 7-45-1 福岡大学医学部 公衆衛生学教室

TEL:092-801-1011 (内 3315) FAX:092-863-8892 担当:三宅 吉博 (みやけ よしひろ)

「パーキンソン病の予防のための遺伝子解析研究」
へのご協力について

