

平成21年11月吉日

資料2

病院 科

先生御侍史

平成21年度厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

「アレキサンダー病の診断基準の作成、
全国疫学調査、病態解明・治療法開発
のための研究」班

拝啓

時下ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。平素より格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

先般、アレキサンダー病の全国有病者数調査につきまして貴診療科のご協力をお願い申し上げましたところ、ご多忙中にもかかわらずご協力をいただき誠にありがとうございました。

今回、有病者数調査にて症例（疑い例も含む）をご経験された御施設すべてを対象に二次調査を行うことにいたしました。ご回答につきましては同封の調査票に過去5年間（2004年8月1日～2009年7月31日）の貴診療科におけるアレキサンダー病の受診患者症例につきまして、可能な範囲でご記入いただきますようお願いいたします。なお、調査票は乳児型、若年型、成人型別になっており、先の有病者数調査に基づき送付させていただいております（一症例につき1部送付してまいります）。調査票の記載内容に関しましては、個人の秘密は固く守り、本研究以外のデータの活用は行わないことをお約束いたします。

先生方には多大な負担をおかけすることとなり、誠に恐縮ではございますが、二次調査についても何卒ご協力下さいますようよろしくお願い申し上げます。

本調査票は同封の返信用封筒にて平成21年12月末日までにご返送いただければ幸甚です。

ご不明な点がございましたら、下記までお問い合わせください。

敬具

平成21年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

「アレキサンダー病の診断基準の作成、全国疫学調査、病態解明・治療法開発のための研究」班

研究代表者 吉田 誠克 京都府立医科大学大学院医学研究科 神経内科学
研究分担者 吉田 眞理 愛知医科大学加齢医学研究所 神経病理学・神経内科学
佐々木 征行 国立精神・神経センター病院 小児神経科
滑川 道人 自治医科大学医学部 神経内科学
中川 正法 京都府立医科大学大学院医学研究科 神経内科学

連絡先 〒602-8566

京都市上京区河原町広小路上る梶井町465

京都府立医科大学 神経内科

TEL 075-251-5793 / FAX 075-211-8645

E-mail: toyoshid@koto.kpu-m.ac.jp

添付アンケートについて

先生には先日の有病者数調査にて

乳児型	例
若年型	例
成人型	例
疑い例	例

とご回答いただきました。

アンケートは各病型別(乳児型(ピンク)、若年型(イエロー)、成人型(ブルー)、疑い例(ホワイト))になっております。

ご確認の上、ご回答いただければ幸甚です。

(手違いがございましたら吉田 toyoshid@koto.kpu-m.ac.jp までご一報ください)

A. 神経学的所見 (_____ 歳時)

知能障害		1. あり	2. なし	3. 不明
けいれん		1. あり	2. なし	3. 不明
大頭症		1. あり	2. なし	3. 不明
痙性	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
構音障害		1. あり	2. なし	3. 不明
発声障害		1. あり	2. なし	3. 不明
嚥下障害		1. あり	2. なし	3. 不明
眼振		1. あり	2. なし	3. 不明
四肢失調		1. あり	2. なし	3. 不明
体幹失調		1. あり	2. なし	3. 不明
口蓋ミオクローヌス		1. あり	2. なし	3. 不明
膀胱直腸障害		1. あり	2. なし	3. 不明
脊柱異常(側彎、後彎)		1. あり	2. なし	3. 不明

その他

B. MRI 所見 (_____ 歳時)

前頭部優位の白質信号異常	1. あり	2. なし	3. 不明
基底核と視床の異常	1. あり	2. なし	3. 不明
脳幹の萎縮または信号異常			
延髄	1. あり	2. なし	3. 不明
橋	1. あり	2. なし	3. 不明
中脳	1. あり	2. なし	3. 不明
頸髄の萎縮または信号異常	1. あり	2. なし	3. 不明
小脳の萎縮または信号異常	1. あり	2. なし	3. 不明
脳室周囲 rim の異常	1. あり	2. なし	3. 不明
(T1 高信号、T2 低信号)			
造影効果	1. あり	2. なし	3. 不明・施行せず
その他 (_____)			

C. 生理検査 (_____ 歳時)

末梢神経伝導検査	運動神経	1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
	感覚神経	1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
脳波		1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
体性感覚誘発電位		1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
運動誘発電位(MEP)		1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
脳幹聴覚誘発電位		1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず
視覚誘発電位		1. 異常あり	2. 正常	3. 不明・施行せず

D. GFAP 遺伝子異常 1. あり:変異の部位() (例: R239C)

2. なし 3. 不明・施行せず

E. 治療

1. 経過観察のみ

2. 薬物治療()

3. その他()

F. 治療の効果(E で 2 または 3 とご回答いただいた場合)

1. 有効 2. 無効 3. 判定不能 4. 不明

G. 現在の状況

1. 生存 (a.在宅 b.入院・入所 c.不明)

2. 死亡

(死亡年月:平成 年 月、死因:)

病理学的検索:a. あり b.なし c.不明

3. 不明

H. その他 (臨床症状、画像所見、治療、病理所見などで記入しきれなかったことなどにご利用ください)

ご協力ありがとうございました。

アレキサンダー病 第二次調査票 (若年型アレキサンダー病用)

貴施設名 _____ 担当科名 _____

記載者御芳名 _____ 記載年月日 平成 年 月 日

調査対象患者について以下に該当する番号を選択またはご記入ください。

- 性別 1. 男 2. 女
- 生年月 (1. 大正 2. 昭和 3. 平成) 年 月
- 居住地 都・道・府・県・不明
- 出生地 都・道・府・県・不明
- 推定発症年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 家族内発症 1. あり 2. なし 3. 不明
- 既往歴 1. あり() 2. なし 3. 不明
- 貴施設初診年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 確定診断年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 最終診察年月日 (1. 昭和 2. 平成) 年 月
- 診断した医療機関 1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明

A. 神経学的所見 (_____ 歳時)

筋力低下	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
腱反射	右上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	左上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	右下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	左下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
バビンスキー徴候		1. 陽性(左・右・両側)	2. 両側陰性	3. 不明
筋強剛		1. あり	2. なし	3. 不明
感覚障害	顔面	1. あり	2. なし	3. 不明
	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
構音障害		1. あり	2. なし	3. 不明
発声障害		1. あり	2. なし	3. 不明
嚥下障害		1. あり	2. なし	3. 不明
眼振		1. あり	2. なし	3. 不明
四肢失調		1. あり	2. なし	3. 不明
体幹失調		1. あり	2. なし	3. 不明

口蓋ミオクローヌス	1. あり	2. なし	3. 不明
起立性低血圧	1. あり	2. なし	3. 不明
膀胱直腸障害	1. あり	2. なし	3. 不明
睡眠異常 (睡眠時無呼吸、REM 睡眠時行動異常など)			
	1. あり	2. なし	3. 不明
けいれん	1. あり	2. なし	3. 不明
大頭症	1. あり	2. なし	3. 不明
精神遅滞	1. あり	2. なし	3. 不明
脊柱異常(側彎、後彎)	1. あり	2. なし	3. 不明

その他

B. MRI 所見 (_____ 歳時)

脳幹の萎縮または信号異常

延髄 1. あり 2. なし 3. 不明

橋 1. あり 2. なし 3. 不明

中脳 1. あり 2. なし 3. 不明

頸髄の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

小脳の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

脳室周囲 rim の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

(T1 高信号、T2 低信号)

前頭部優位の白質信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

基底核と視床の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

造影効果 1. あり 2. なし 3. 不明・施行せず

その他 (_____)

C. 生理検査 (_____ 歳時)

末梢神経伝導検査 運動神経 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

感覚神経 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

脳波 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

体性感覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

運動誘発電位(MEP) 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

脳幹聴覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

視覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

D. GFAP 遺伝子異常 1. あり：変異の部位() (例：R239C)

2. なし 3. 不明・施行せず

E. 治療

1. 経過観察のみ

2. 薬物治療()

3. その他()

F. 治療の効果(E で 2 または 3 とご回答いただいた場合)

1. 有効 2. 無効 3. 判定不能 4. 不明

G. 現在の状況

1. 生存 (a.在宅 b.入院・入所 c.不明)

2. 死亡

(死亡年月：平成 年 月、死因：)

病理学的検索：a. あり b.なし c.不明

3. 不明

H. その他（臨床症状、画像所見、治療、病理所見などで記入しきれなかったことなどにご利用ください）

ご協力ありがとうございました。

アレキサンダー病 第二次調査票 (成人型アレキサンダー病用)

貴施設名 _____ 担当科名 _____

記載者御芳名 _____ 記載年月日 平成 年 月 日

調査対象患者について以下に該当する番号を選択またはご記入ください。

- 性別 1. 男 2. 女
- 生年月 (1. 大正 2. 昭和 3. 平成) 年 月
- 居住地 都・道・府・県・不明
- 出生地 都・道・府・県・不明
- 推定発症年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 家族内発症 1. あり 2. なし 3. 不明
- 既往歴 1. あり() 2. なし 3. 不明
- 貴施設初診年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 確定診断年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 最終診察年月日 (1. 昭和 2. 平成) 年 月
- 診断した医療機関 1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明

A. 神経学的所見 (____歳時)

筋力低下	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
腱反射	右上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常	4. 不明
	左上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常	4. 不明
	右下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常	4. 不明
	左下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常	4. 不明
バビンスキー徴候		1. 陽性(左・右・両側)	2. 両側陰性	3. 不明	
筋強剛		1. あり	2. なし	3. 不明	
感覚障害	顔面	1. あり	2. なし	3. 不明	
	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明	
構音障害		1. あり	2. なし	3. 不明	
発声障害		1. あり	2. なし	3. 不明	
嚥下障害		1. あり	2. なし	3. 不明	
眼振		1. あり	2. なし	3. 不明	
四肢失調		1. あり	2. なし	3. 不明	
体幹失調		1. あり	2. なし	3. 不明	

口蓋ミオクローヌス	1. あり	2. なし	3. 不明
起立性低血圧	1. あり	2. なし	3. 不明
膀胱直腸障害	1. あり	2. なし	3. 不明
睡眠異常(睡眠時無呼吸、REM睡眠時行動異常など)			
	1. あり	2. なし	3. 不明
けいれん	1. あり	2. なし	3. 不明
認知症	1. あり	2. なし	3. 不明
精神遅滞	1. あり	2. なし	3. 不明
脊柱異常(側彎、後彎)	1. あり	2. なし	3. 不明

その他

B. MRI 所見 (_____ 歳時)

脳幹の萎縮または信号異常

延髄 1. あり 2. なし 3. 不明

橋 1. あり 2. なし 3. 不明

中脳 1. あり 2. なし 3. 不明

頸髄の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

小脳の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

脳室周囲 rim の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

(T1 高信号、T2 低信号)

広範な大脳白質病変 1. あり 2. なし 3. 不明

基底核と視床の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

造影効果 1. あり 2. なし 3. 不明・施行せず

その他 (_____)

C. 生理検査 (_____ 歳時)

末梢神経伝導検査 運動神経 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

感覚神経 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

脳波 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

体性感覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

運動誘発電位(MEP) 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

脳幹聴覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

視覚誘発電位 1. 異常あり 2. 正常 3. 不明・施行せず

D. GFAP 遺伝子異常 1. あり:変異の部位() (例:R239C)

2. なし 3. 不明・施行せず

E. 治療

1. 経過観察のみ

2. 薬物治療()

3. その他()

F. 治療の効果(E で2または3 とご回答いただいた場合)

1. 有効 2. 無効 3. 判定不能 4. 不明

G. 現在の状況

1. 生存 (a.在宅 b.入院・入所 c.不明)

2. 死亡

(死亡年月:平成 年 月、死因:)

病理学的検索:a. あり b.なし c.不明

3. 不明

H. その他 (臨床症状、画像所見、治療、病理所見などで記入しきれなかったことなどにご利用ください)

御協力ありがとうございました。

アレキサンダー病 第二次調査票 (疑い例用)

貴施設名 _____ 担当科名 _____

記載者御芳名 _____ 記載年月日 平成 年 月 日

調査対象患者について以下に該当する番号を選択またはご記入ください。

- 性別 1. 男 2. 女
- 生年月 (1. 大正 2. 昭和 3. 平成) 年 月
- 居住地 都・道・府・県・不明
- 出生地 都・道・府・県・不明
- 推定発症年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 家族内発症 1. あり 2. なし 3. 不明
- 既往歴 1. あり() 2. なし 3. 不明
- 貴施設初診年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 確定診断年月 (1. 昭和 2. 平成) 年 月・不明
- 最終診察年月日 (1. 昭和 2. 平成) 年 月
- 診断した医療機関 1. 貴施設 2. 他施設 3. 不明

A. 神経学的所見 (_____ 歳時)

筋力低下	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
腱反射	右上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	左上肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	右下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
	左下肢	1. 亢進	2. 低下・消失	3. 正常 4. 不明
バビンスキー徴候		1. 陽性(左・右・両側)	2. 両側陰性	3. 不明
筋強剛		1. あり	2. なし	3. 不明
感覚障害	顔面	1. あり	2. なし	3. 不明
	右上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左上肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	右下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
	左下肢	1. あり	2. なし	3. 不明
構音障害		1. あり	2. なし	3. 不明
発声障害		1. あり	2. なし	3. 不明
嚥下障害		1. あり	2. なし	3. 不明
眼振		1. あり	2. なし	3. 不明
四肢失調		1. あり	2. なし	3. 不明
体幹失調		1. あり	2. なし	3. 不明

口蓋ミオクローヌス 1. あり 2. なし 3. 不明

起立性低血圧 1. あり 2. なし 3. 不明

膀胱直腸障害 1. あり 2. なし 3. 不明

睡眠異常（睡眠時無呼吸、REM睡眠時行動異常など）

 1. あり 2. なし 3. 不明

けいれん 1. あり 2. なし 3. 不明

大頭症 1. あり 2. なし 3. 不明

認知症 1. あり 2. なし 3. 不明

精神遅滞 1. あり 2. なし 3. 不明

脊柱異常(側彎、後彎) 1. あり 2. なし 3. 不明

その他

B. MRI 所見 (_____ 歳時)

脳幹の萎縮または信号異常

延髄 1. あり 2. なし 3. 不明

橋 1. あり 2. なし 3. 不明

中脳 1. あり 2. なし 3. 不明

頸髄の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

小脳の萎縮または信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

脳室周囲 rim の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

(T1 高信号、T2 低信号)

前頭部優位の白質信号異常 1. あり 2. なし 3. 不明

基底核と視床の異常 1. あり 2. なし 3. 不明

造影効果 1. あり 2. なし 3. 不明・施行せず

その他 (_____)

C. GFAP 遺伝子検査 1. 施行するも異常なし 2. 施行せず 3. 不明

D. 現在の状況 1. 生存 (a.在宅 b.入院・入所 c.不明)

2. 死亡

(死亡年月:平成 _____ 年 月、死因: _____)

病理学的検索:a. あり b.なし c.不明

3. 不明