

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）  
コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究  
班

一次調査票

貴施設名： \_\_\_\_\_

貴診療科： \_\_\_\_\_

ご記入者氏名： \_\_\_\_\_

ご記入日： 平成 21年 月 日 \_\_\_\_\_

1. 貴病院において過去3年間（平成18年1月1日～平成20年12月31日）に受診されたコケイン症候群の患者様の人数（入院、外来を問いません、また年齢も問いません）をご教示下さい。  
( )名

2. コケイン症候群の患者様の死亡例をご経験でしたらその人数をご教示下さい。  
( )名

**該当する患者様がおられない場合には、「0」とご記入ください。**

## 二次調査項目

性 ( 男 女 ) 年齢 (            ) 才

生年月日 (            年            月            日)

現在の身長 (            ) cm 体重 (            ) kg 頭囲 (            ) cm

出生時 在胎週数 (            ) 週 (            ) 日、身長 (            ) cm、体重 (            ) g、頭囲 (            ) cm、

仮死の有無 ( 有 無 )

血族婚の有無 ( 有 無 )

家族歴 (コケイン症候群の) ( 有 無 )

運動発達 ( 寝たきり、座位保持のみ、寝返り、はいはい、つかまり立ち、伝い歩き、歩行可能、)

歩行可能の場合歩行開始はいつですか。(            ) 才 (            ) か月

言語発達 ( (有意語なし、あり ( 単語、2語文、3語文以上 ) )

顔貌 ( くぼんだ眼、まばらな毛髪、薄い皮膚 )

皮膚の日光過敏性 ( 有 無 )

発汗低下 ( 有 無 )

眼 ( 白内障、小眼球、虹彩低形成、その他 (            ) )

涙液分泌低下 ( 有 無 )

難聴 ( 有 無 )

齲歯 ( 有 無 )

成長障害 ( 有 無 )

気管切開の有無 ( 有 無 )

CS と診断された年齢 (            ) 才

遺伝子検査施行 ( 有 無 )

## 検査

頭部 CT 上の石灰化 (  基底核、  皮質下白質、  小脳、  その他 )  
( )

頭部 MRI の変化 (  基底核の信号変化、  萎縮、  梗塞、  出血、  その他 )  
( )

末梢神経伝導速度 (異常の有無) (  有  無 )

「有」の場合正中神経の運動および感覚伝導速度をご教示下さい。

正中神経 (運動) 伝導速度 ( ) m/s

正中神経 (感覚) 伝導速度 ( ) m/s

ABR 異常の (  有  無 )

V 波の閾値 (dB) 左 ( ) dB 右 ( ) dB

血圧 ( / ) mmHg

腎機能 (BUN ( ) mg/dl, Cr ( ) mg/dl, UA ( ) mg/dl)

尿検査 ((尿蛋白 (  有  無 ), 尿潜血 (  有  無 ), 尿糖 (  有  無 ))

肝機能その他 (GOT( ) IU/L, GPT( ) IU/L, LDH( ) IU/L, BS( ) IU/L, CK( ) IU/L)

電解質 (Na( ) mEq/l, K( ) mEq/l, Cl( ) mEq/l, Ca( ) mg/dl, P( ) mg/dl)

脂質 total cholesterol ( ) mg/dl, 中性脂肪 ( ) mg/dl

外分泌機能異常 (アミラーゼ, リパーゼ その他) (  有  無 )

有りの場合値をご教示下さい。アミラーゼ( ) IU/L, リパーゼ( ) IU/L

貧血の有無 (  有  無 )

眼底所見 網膜色素変性 (  有  無 ), 視神経萎縮 (  有  無 )

心電図異常 (  有  無 )

有りの場合内容をご教示下さい。( )

## 臨床徴候

小脳症状の有無：眼振（有 無）、手指振戦（有 無）

下肢深部反射 PTR（亢進、正常、低下—消失） ATR（亢進、正常、低下—消失）

バビンスキー反射（+、-）、足クローヌス（+、-）

不随意運動の有無：ジストニア（有 無）、ミオクローヌス（有 無）

痙攣発作の有無：（有 無）

睡眠障害の有無：（有 無）

体温調節障害（夏季のうつ熱、冬季の低体温）：（有 無）

側弯の有無（有 無）

関節抗縮の有無：（有 無）

尿閉の有無：（有 無）

下痢を起こしやすい（牛乳摂取などの際）：（有 無）

心不全：（有 無）

呼吸不全：（有 無）

## 受診している診療科

（小児科、小児神経科、リハビリ科、歯科口腔外科、腎臓内科、内分泌科、耳鼻咽喉科、眼科、その他（））

## 投与中の薬剤

筋弛緩剤（有 無）

抗けいれん剤（有 無）

ビタミン（有 無）

Ca 製剤（有 無）

便秘薬（有 無）

その他 ( 有 無 )

その他で有りの場合内容をご教示下さい。( )

経口摂取 ( 可 不可 )

経管栄養 ( NG チューブ、ED チューブ、胃瘻)

聴力障害に対する治療 ( 補聴器、その他( ) )

白内障、眼科的合併症に対する治療 ( 眼鏡、手術、サングラス、その他 ( ) )

皮膚の日光過敏症に対する日焼け止めの使用 ( 有 無 )

リハビリ (PT, OT, その他) ( 有 無 )

歯科での治療 ( 有 無 )

本アンケートで触れえなかったコケイン症候群の患者様の病態、臨床経過で留意すべきことがありましたらご教示下さい。

### [III] 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

【H21. 4. 1～H22. 3. 31】

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ichiyama T, Ito Y, Kubota M, Yamazaki T, Nakamura K, Furukawa S	Serum and cerebrospinal fluid levels of cytokines in acute encephalopathy associated with human herpesvirus-6 infection.	Brain Dev.	31	731-8	2009
Mizuguchi K, Hoshino H, Nagasawa T, Kubota M.	Extracorporeal membrane oxygenation in a patient with propionic acidaemia: a therapeutic option for cardiac failure.	J Inherit Metab Dis	In press	[Epub ahead of print]	2009 May 4
Hosoki K, Kagami M, Tanaka T, Kubota M, Kurosawa K, Kato M, Uetake K, Jun Tohyama, J, Ogata T, Saitoh S	Maternal Uniparental Disomy 14 Syndrome Demonstrates Prader-Willi Syndrome-Like Phenotype	J Pediatr	155	900-903	2009
Tanuma N, Miyata R, Kumada S, Kubota M, Takanashi J, Okumura A, Hamano S, Hayashi M.	The axonal damage marker tau protein in the cerebrospinal fluid is increased in patients with acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion	Brain Dev	32	435-439	2010
佐々木匡子、久保田雅也、小沢浩	てんかんをもつ重症心身障害児・者に対する腹腔鏡周術期のフェノバルビタール大量療法	小児科臨床	62	2009-2013	2009
久保田雅也	小児科医の立場から	日本臨床	68	145-150	2010
星野英紀、久保田雅也	バルプロ酸によるFanconi症候群	小児科	50	1575-80	2009
水口浩一、星野英紀、浜口弘、久保田雅也	長期経過を追えたCanavan病の日本人女性例	脳と発達	41	353-6	2009
中根裕信	ヌクレオチド除去修復欠損マウス 転写異常とその病態(解説/特集)	医学のあゆみ	228	157-158	2009
林雅晴	色素性乾皮症・コケイン症候群の神経変性機序と治療の試み	医学のあゆみ	228(2)	143-6	2009
林雅晴	脳発達障害と酸化ストレス	日本小児科学会雑誌	113(4)	657-66	2009

Torii M, Shimoyama I, Sugita K.	Phonemic and semantic working memory in information processing in children with high function pervasive developmental disorders	IMJ	17	35-39	2010
Sugita K, Suzuki N, Oi K, Allen-Tamaki M, Sugita Ki, Shimoyama I	Cross-Sectional Analysis for Matching Words to Concepts in Japanese and English Languages	IMJ	17	41-45	2010
Chen S-P, Dong M, Kita K, Shi Q-W, Cong B, Guo W-Z, Sugaya S, Sugita K, Suzuki N	Anti-proliferative and apoptosis-inducible activity of labdane and abietane diterpenoids from the pulp of <i>Torreya nucifera</i> in HeLa cells.	Mol. Med.			In press
Kanda S, Saito M, Hayashi M, Atsumi S, Komine S, Tanuma N	Hypoglossal hypoplasia and hyperplasia of the area postrema following perinatal hypoxic brain damage.	Brain Dev.	32	285-288	2010

### 書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
久保田雅也	頭蓋内感染症による頭痛	椎原弘章 五十嵐隆	小児の頭痛 診かた治しかた	中山書店	東京	2009	150-60



## [IV] 班員名簿

コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究  
班員名簿

区 分	氏 名	所 属 等	職 名
研究代表者	久保田雅也	国立成育医療研究センター 神経内科	医長
研究分担者	杉田克生	千葉大学教育学部 養護教育学基礎医科学部門	教授
	林雅晴	財団法人東京都医学研究機構 東京都神経科学総合研究所	副参事研究員
	田沼 直之	都立府中療育センター小児科	医長
	熊田 聡子	都立神経病院神経小児科	医長
	星野英紀	国立成育医療研究センター 神経内科	医員
研究協力者	中根裕信	鳥取大学医学部 機能形態統御学講座 ゲノム形態学分野	助教
	水口浩一	東邦大学小児科	医員
	柏井洋文	国立成育医療研究センター 神経内科	レジデント
	古山晶子	国立成育医療研究センター 神経内科	レジデント

