

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「脳腱黄色腫症の実態把握と診療標準化のためのガイドライン作成班」
主任研究者 関島良樹
信州大学医学部 脳神経内科，リウマチ・膠原病内科

脳腱黄色腫症の全国疫学調査 一次調査のお願い

拝啓

初秋の候、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

このたび、厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「脳腱黄色腫症の実態把握と診療標準化のためのガイドライン作成班」は、本邦における脳腱黄色腫症の実態調査のために全国疫学調査を実施することとなりました。脳腱黄色腫症は、種々の神経症状、腱黄色腫、動脈硬化、白内障、骨粗鬆症、下痢など多彩な症状を呈し、未診断例が多く存在すると考えられます。一方で、近年の研究の進展により、ケノデオキシコール酸やスタチンなどによる有効な治療法が確立されつつあり、本症の正確な実態を調査する必要性がございます。また本調査は、脳腱黄色腫症に対する行政施策や研究の推進に必要不可欠なものであると考えます。

つきましては、お手数をおかけいたしまして誠に恐縮でございますが、過去3年間(2012年9月1日～2015年8月31日)の貴診療科における脳腱黄色腫症の経験の有無(患者数)を返信用ハガキにご記入の上、2015年10月15日までにご返送くださいます様、お願い申し上げます。本一次調査に関しては、症例の有無および症例数のみの調査でございますので、現行の統合倫理指針(旧疫学倫理指針を含む)により情報提供を行う病院では倫理審査委員会の承認は必要なく、患者への説明や同意も必要ありません。なお、情報の提供先である信州大学では倫理委員会の承認を得ております。

該当症例がない場合も、貴施設からのお返事が調査に非常に重要であるため、ご返送くださいます様お願い申し上げます。ご不明な点がございましたら、下記までお問い合わせ下さい。

該当する患者情報に関して、後日詳細をお尋ねさせていただきますが、あわせてご協力を賜ります様、重ねてお願い申し上げます。

敬具

脳腱黄色腫症全国疫学調査事務局

関島 良樹

〒390-8621 松本市旭3-1-1

信州大学医学部 脳神経内科，リウマチ・膠原病内科

TEL: 0263-37-2673, FAX: 0263-37-3427

Email: sekijima@shinshu-u.ac.jp

返信用

所属施設

診療科

記載者氏名

脳腱黄色腫症症例 1 . あり 2 . なし

ありの場合：症例数 (例)

該当症例がない場合にも「2 . なし」に○をつけてご返送ください .

「1 . あり」の場合は , 症例数をご記載ください .

10月15日までにご返送ください .

脳腱黄色腫症の全国疫学調査 二次調査のお願い

拝啓

厳寒の候、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

先般、厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「脳腱黄色腫症の実態把握と診療標準化のためのガイドライン作成班」が実施致しました「脳腱黄色腫症の全国疫学調査(一次調査)」につきまして、ご協力を賜り誠にありがとうございました。お陰様で本邦における脳腱黄色腫症の実態を把握することができました。

脳腱黄色腫症は、種々の神経症状、腱黄色腫、動脈硬化、白内障、骨粗鬆症、下痢など多彩な症状を呈し、未診断例が多く存在すると考えられます。一方で、近年の研究の進展により、ケノデオキシコール酸やスタチンなどによる有効な治療法が確立されつつあります。また、今後必要となります診療標準化のためのガイドライン作成のために、本疾患に関する詳細な臨床情報や検査結果などを解析する必要があります。つきましては、先生方より頂戴いたしましたご回答に基づきまして、二次調査を行わせて頂きたいと存じます。

重ねてのお願いで恐縮でございますが、一次調査でご回答頂きました過去3年間(2012年9月1日～2015年8月31日)の貴診療科における脳腱黄色腫症の症例につきまして、同封の調査票に可能な範囲でご記入いただき、2016年2月15日までにご返送くださいます様、お願い申し上げます。

現行の倫理指針により、本調査は、人体試料を用いない既存情報のみの観察研究であるため、対象者個別のインフォームド・コンセント取得は必要ございません。また、連結可能匿名化を行うことから、情報提供を行う病院(貴院)での倫理審査委員会の承認は必ずしも必要ではありません。なお、情報の提供先である信州大学では倫理委員会の承認を得ております。

対象となる患者様が研究対象となることを拒否できる機会を確保するため、同封致しました本調査に関する情報公開用文書を貴院の外来に掲示して頂きますようお願い申し上げます。

ご不明な点がございましたら、下記までお問い合わせ下さい。ご多忙のところ大変恐縮でございますが、何卒よろしくようお願い申し上げます。

敬具

脳腱黄色腫症全国疫学調査事務局
〒390-8621 松本市旭 3-1-1
信州大学医学部 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科
TEL: 0263-37-2673 FAX: 0263-37-3427
Email: sekijima@shinshu-u.ac.jp

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

「脳腱黄色腫症の実態把握と診療ガイドライン作成」研究班 全国疫学調査（第二次調査）

記載者の情報

記載者 氏名		所属施設 ・部署	
-----------	--	-------------	--

患者基本情報

匿名化番号* (患者に対応する匿名化番号を記載して下さい)		人種	1. 日本人 2. その他 ()	性別	1. 男 2. 女	生年月日 (西暦)	年 月 日
----------------------------------	--	----	-------------------------	----	--------------	--------------	-------

*匿名化番号と患者カルテ番号（患者）との対応表は貴施設で保管してください

家族歴

近親者の 発症の有無	1. あり（続柄の詳細：) 2. なし 3. 不明 確定診断されていない疑わしい症例があれば以下の()内に続柄を記載して下さい (続柄の詳細：)
両親の 血族婚	1. あり（関係の詳細：) 2. なし 3. 不明

発症時の状況

発症年齢	()歳ころ（正確にわからない場合でも大凡の年齢をご記載ください）
初発症状 (複数選択可)	1. 下痢 2. 白内障 3. 腱黄色腫 4. 骨粗鬆症（病的骨折） 5. 冠動脈疾患 6. 閉塞性動脈硬化症 7. 脳血管障害 8. 精神発達遅滞・認知機能障害 9. てんかん 10. 小脳失調 11. 痙性麻痺（錐体路徴候） 12. ジストニア 13. パーキンソニズム（振戦・固縮・無動） 14. 脊髄後索障害・脊髄性感覚障害 15. 末梢神経障害 16. その他(具体的な症状：)
病 型	1. 古典型（小児期に下痢，白内障，腱黄色腫で発症する事が多く，多彩な神経障害を呈する） 2. 脊髄型（下肢の痙性や感覚障害などの慢性に経過するミエロパチーを主症状とする） 3. 不明

診断時の状況

診断時年齢	()歳（正確にわからない場合でも大凡の年齢をご記載ください）
血清コレステロール濃度	1. 実施 () $\mu\text{g/mL}$ 検査実施施設（ 1.SRL, 2.その他, 3.不明 ） 2. 未実施
血清総コレステロール濃度	1. 実施 () mg/dL 2. 未実施

<p><i>CYP27A1</i> 遺伝性解析</p>	<p>1. 実施（変異の詳細：蛋白レベル） （変異の詳細：cDNA レベル） 記載例（蛋白）：ホモの場合：p.R405Q/ p.R405Q；複合ヘテロの場合：p.A335V /p.R405Q 記載例（cDNA）：ホモの場合：c.1214G>A /c.1214G>A；複合ヘテロの場合：c.1004C>T /c.1214G>A</p> <p>2. 未実施</p>
---------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

経過中に出現した症状と症状出現時の年齢(正確にわからない場合でも大凡の年齢をご記載ください)

下痢	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	てんかん	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
白内障	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	小脳失調	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
腱黄色腫	1. あり(歳) (部位:) 2. なし 3. 不明	痙性麻痺(錐体路徴候)	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
		ジストニア	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
骨粗鬆症(病的骨折)	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	パーキンソニズム (振戦, 筋固縮, 無動)	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
冠動脈疾患	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	脊髄後索障害・ 脊髄性感覚障害	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
閉塞性動脈硬化症	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	末梢神経障害	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明
脳血管障害	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	その他 ()	1. あり(歳)
精神発達遅滞・ 認知機能障害	1. あり(歳) 2. なし 3. 不明	その他 ()	1. あり(歳)

最終診察時の状況 (modified Rankin Scale の0~5の何れかに○をつけて下さい)

最終診察時の年齢 (歳)		
modified Rankin Scale		参考にすべき点
0	まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がとにもない状態である
1	症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2	軽度の障害: 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助*なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3	中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助*なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助*を必要とするが、平地での歩行, 食事, 身だしなみの維持, トイレなどには介助*を必要としない状態である
4	中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助*が必要である	平地での歩行, 食事, 身だしなみの維持, トイレなどには介助*を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5	重度の障害: 寝たきり, 失禁状態, 常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助**を必要とする状態である

**介助とは、手助け、言葉による指示および見守りを意味する。杖・歩行器などの補助具は介助に含めない。

MRI 所見（複数回実施している場合は直近の検査所見を記載してください）

脳 MRI	1. 実施 2. 未実施
萎縮部位 （複数選択可）	1. 大脳 2. 小脳 3. 脳幹 4. なし
異常信号の部位 （複数選択可）	1. 小脳歯状核 2. 小脳白質 3. 淡蒼球 4. 線条体（被殻・尾状核） 5. 視床 6. 皮質脊髄路 7. 大脳白質 8. 中脳黒質 9. その他（部位： ） 10. なし
脳・頸部血管の 狭窄の有無	1. あり 2. なし 3. 不明
脊髄 MRI	1. 実施 2. 未実施
病変部位 A （複数選択可）	1. 頸髄 2. 胸髄 3. 腰髄 4. なし
病変部位 B （複数選択可）	1. 後索 2. 側索 3. その他（部位： ） 4. なし

脳波所見（複数回実施している場合は、最も異常の認められた検査の所見を記載してください）

脳 波	1. 実施 2. 未実施
てんかん性 異常の有無	1. あり 2. なし
徐波化の有無	1. あり 2. なし
その他の異常 所見の有無	1. あり （具体的な異常所見： ） 2. なし

神経伝導検査所見（複数回実施している場合は、最も異常の認められた検査の所見を記載してください）

神経伝導検査	1. 実施 2. 未実施
運動神経伝導速度（MCV） の遅延	1. あり 2. なし
終末潜時の延長	1. あり 2. なし
複合筋活動電位（CMAP） の低下または消失	1. あり 2. なし
感覚神経伝導速度（SCV） の遅延	1. あり 2. なし
感覚神経活動電位（SNAP） の低下または消失	1. あり 2. なし
その他の異常所見の有無	1. あり （具体的な異常所見： ） 2. なし

頸部超音波所見（複数回実施している場合は、最も異常の認められた検査の所見を記載してください）

頸部超音波	1. 実施 2. 未実施
内中膜複合壁厚（IMT） ・プラークの有無	1. あり 2. なし
50%以上の狭窄 または閉塞の有無	1. あり 2. なし
その他の異常所見の有無	1. あり（具体的な異常所見： ） 2. なし

ABI（Ankle Brachial Pressure Index）検査所見（複数回実施している場合は、最もABIの値が低かった検査の所見を記載してください。左右で検査の値が異なる場合は、低い方（動脈硬化の程度が強い方）の値で判定して下さい）

ABI	1. 実施 2. 未実施
判定	1. 正常範囲（ $0.9 < \text{ABI}$ ） 2. 軽度～中等度の低下（ $0.4 < \text{ABI} \leq 0.9$ ） 3. 高度の低下（ $\text{ABI} \leq 0.4$ ）

冠動脈造影検査所見（冠動脈CTを含む）（複数回実施している場合は、最も異常が認められた検査の所見を記載してください。）

冠動脈造影	1. 実施（A. 心臓カテーテル検査 B. 冠動脈CT） 2. 未実施
50%以上の狭窄 または閉塞の有無	1. あり 2. なし

骨密度検査所見（複数回実施している場合は、最も骨密度が低下していた検査の所見を記載してください。左右で検査の値が異なる場合は、低い方（骨密度低下の程度が強い方）の値を記入して下さい。）

骨密度	1. 実施 2. 未実施
実施部位 （複数選択可）	1. 腰椎 2. 大腿骨頸部 3. その他の部位（ ）
所見	腰椎：骨密度同年齢比（ % ） 大腿骨頸部：骨密度同年齢比（ % ） その他の部位（ ）：骨密度同年齢比（ % ）

その他脳髄黄色腫症と関連する異常検査所見があれば記載して下さい

--

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「脳髄黄色腫症の実態把握と診療標準化のためのガイドライン作成班」

脳髄黄色腫症の全国疫学調査 二次調査に関する情報公開

現在、厚生労働省厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「脳髄黄色腫症の実態把握と診療標準化のためのガイドライン作成班」では、脳髄黄色腫症の実態把握、有効な治療法の確立、診療標準化のためのガイドライン作成のための全国二次調査を実施しています。

調査内容：脳髄黄色腫症の患者様の発症年齢，臨床症状，検査所見，治療経過

- ✓ 複数の施設から同一の患者様が登録されることを防ぐため，生年月日も調査しますが，この目的以外に生年月日に関する情報は使用しません．患者様の氏名，住所，連絡先，病院のカルテ番号，などの個人情報には調査しません．
- ✓ 日本における脳髄黄色腫症の患者様全体の調査結果を学会会議や論文で発表する予定ですが，患者様個人が特定できる内容の発表は致しません．
- ✓ 本調査研究は，主任研究者が所属する信州大学の倫理委員会の承認を得ています．

本研究の対象者となることを拒否される場合は対象と致しませんので，主治医もしくは，下記の主任研究者（関島良樹）までご連絡下さい．
ご不明な点がございましたら，下記までお問い合わせ下さい．

問い合わせ先：

〒390-8621 松本市旭 3-1-1

信州大学医学部 脳神経内科，リウマチ・膠原病内科

関島良樹（主任研究者）

TEL: 0263-37-2673 FAX: 0263-37-3427

脳腱黄色腫症全国疫学調査（二次調査）

個人票の匿名化番号と患者カルテ番号との対応表

厚生労働科学研究費補助金 （難治性疾患政策研究事業）
「脳腱黄色腫症の実態把握と診療ガイドライン作成」研究班

注) この対応表は、貴施設で保管して下さい。
連結可能匿名化のため、調査事務局には返送しないでください。

匿名化番号	患者カルテ番号
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	