

<資料1 一次調査質問票（本来は往復はがきのサイズだが、A4に拡大）>

本邦における反復性発作性運動失調症の実態調査研究  
一次調査のお願い

反復発作性運動失調症（episodic ataxia：EA）は、間欠的な運動失調を呈する希少疾患であり、根本的な治療法が存在しない難病です。主に国外の研究により、現在8つの病型が知られており、CACNA1A 遺伝子変異によるEA2型（EA2）が最多、KCNA1 遺伝子変異によるEA1型が次に多いとされています。本邦におけるEAについては、EA2の症例報告が散見されるものの、遺伝子診断確定例は数例にとどまり、各病型の有病率・自然歴など実態は不明です。

本研究は、本邦におけるEAの実態を把握するとともに、EA患者の正確な診断・治療体制の基盤を構築していくことを目的として、平成29年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）に採択されました。そこでEAの診療機会をお持ちと考えられる神経内科医・小児神経科医の先生方のご協力を得て、小児例から成人例に広がるEAの実態全容の把握を図りたいと考えております。

つきましては、一次調査として、EA疑い例のご経験の有無を含めた裏面の調査にご協力頂きたく存じます。ご多忙中、大変恐縮ですが、2018年2月28日までにご返送を頂ければ幸いです。また、EA疑い例のご経験のあるご施設には、二次調査で個別患者情報を調査させて頂く予定です。二次調査へのご協力意思の有無につきましても御教示頂ければ幸いです。不明点・ご質問などありましたら、下記までお問い合わせください。

2018年1月5日

研究班員

大阪大学大学院医学系研究科 臨床神経生理学 教授 高橋 正紀

国立精神・神経医療研究センター 理事長 水澤 英洋

東京医科歯科大学医学部附属病院 長寿・健康人生推進センター

教授 石川 欽也

福島県立医科大学 神経内科学 准教授 杉浦 嘉泰

大阪大学大学院医学系研究科 臨床神経生理学 助教 久保田 智哉

連絡先：〒565-0871 大阪府吹田市山田丘1-7 D504

TEL/FAX：06 - 6879 - 2587 E-mail: [tomoya-k@sahs.med.osaka-u.ac.jp](mailto:tomoya-k@sahs.med.osaka-u.ac.jp)

## 本邦における反復発作性運動失調症の実態把握調査研究一次調査

ご協力頂ける場合には、下記 にチェックを入れてください。

同研究の主旨を理解し、本状のアンケート回答を研究利用されることに同意します。

ご施設名・診療科を御教示ください。

ご施設名 ( ) 病院  
( ) 科

### 調査項目

# 1 Episodic ataxia (EA) 疑い例の症例経験をお教えてください。

有 ( 症例 )

内訳：臨床診断 EA1 例、EA2 例、他 例  
そのうち遺伝子検索例 EA1 例、EA2 例、  
他 例 (未確定例含む)

二次調査で個別患者情報を調査させて頂く予定です。

二次調査への協力意思の有無 (有り 無し)

有りの場合、ご施設名・診療科を御教示ください。

ご施設名 ( ) 病院  
( ) 科

無

# 2 貴科における各疾患の通院患者の概算をお教えてください。

前兆を伴う片頭痛 ( 例/年 )

明らかな脳波異常を伴う全般性てんかん ( 例/年 )

脊髄小脳変性症 ( 例/年 )

ご協力有難うございました。