

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)		名(漢字)	
姓(かな)		名(かな)	
住所			
郵便番号		住所	
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日 性別 1. 男 2. 女
出生市区町村			
出生時氏名（変更のある場合）	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞（男性） 5. 同胞（女性） 6. 祖父（父方） 7. 祖母（父方） 8. 祖父（母方） 9. 祖母（母方） 10. いとこ 11. その他（ ）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明 詳細：		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年	月
社会保障			
介護認定	1. 要介護 2. 要支援 3. なし		要介護度 1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1. 歩き回るのに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	1. 洗面や着替えに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 3. 行うことができない		
痛み／不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	1. 問題はない 2. 中程度 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. けいれん	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 大頭症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 筋力低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 腱反射異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. バビンスキー徴候陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 構音障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 嚥下障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
9. 発声障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
10. 口蓋ミオクローヌス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
11. 運動失調	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
12. 自律神経症状	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 起立性低血圧 <input type="checkbox"/> 膀胱直腸障害 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> その他（ ）	
13. 筋強剛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見（該当する項目に☑を記入する）

頭部MRI 所見		
1. 前頭部優位の白質信号異常		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 脳室周囲の縁取り：T2 強調画像で低信号、T1 強調画像で高信号を示す		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 基底核と視床の異常：T2 強調画像で □高信号を伴う腫脹 または □高・低信号を伴う萎縮		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 脳幹の異常・萎縮：□延髄あるいは □中脳にみられる腫瘍効果を伴う結節病変を呈する		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 造影効果を認める □脳室周囲 □前頭葉白質 □視交叉 □脳弓 □基底核 □視床 □小脳歯状核 □脳幹		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 以下のいずれかの像を呈する延髄・上位頸髄の信号異常または萎縮を認める □橋底部が保たれ、延髄および上位頸髄が高度に萎縮する像 □T2 強調画像における信号異常や造影効果を伴う像 □萎縮を伴わない結節性腫瘍像		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 小脳歯状核の信号異常		1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査：GFAP 遺伝子変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 病理学的検査：アストロサイト細胞質内のローゼンタル線維	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> 1 型および2 型の両者の特徴を有する。確定診断法は1 型、2 型に準じる。

□ 確定診断（C. のいずれかを認めた場合）＊さらに以下の該当する項目に☑を記入する	
□ 大脳優位型（1 型）アレキサンダー病：Aにおいて1～3 の1 つ以上、およびBの1～5 において1. を含む2 つ以上を認める	
□ 延髄・脊髄優位型（2 型）アレキサンダー病：Aにおいて4～10 の1 つ以上、およびBにおいて6. の所見を認める	
□ 中間型（3 型）アレキサンダー病：1 型および2 型の両者の特徴を認める	
□ 疑い（1 型および2 型あるいは3 型のいずれかの臨床的特徴を有するが、Cを満たさないもの）	

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	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）
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）	
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）	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）
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）	

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行		
生活状況	食事 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助 □不能 □自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。