131　アレキサンダー病

□ 新規　□ 更新

**■　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 |
| □起立性低血圧　　□膀胱直腸障害　　□睡眠時無呼吸　　□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　□中脳にみられる腫瘤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・上位頚髄の信号異常または萎縮を認める  □橋底部が保たれ、延髄および上位頚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瘤像 | 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。