

131 アレキサンダー病

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
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 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
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

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 *その他を選択の場合、以下に記入
13. 筋強剛	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

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 強調画像で以下 a. または b.	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 高信号を伴う腫脹 ☐ b. 高・低信号を伴う萎縮	
4. 脳幹の異常・萎縮：以下 a. あるいは b. 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
☐ a. 延髄 ☐ b. 中脳	
5. 造影効果を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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	
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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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	
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>

- | |
|--|
| ☐ Definite 1（大脳優位型（1型）アレキサンダー病）：
Aの1～3の1つ以上、およびBの1～5の1を含む2つ以上を認めCのいずれかを認めた場合 |
| ☐ Definite 2（延髄・脊髄優位型（2型）アレキサンダー病）：
Aの4～10の1つ以上、およびBの6の所見を認めCのいずれかを認めた場合 |
| ☐ Definite 3（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Cのいずれかを認めた場合 |
| ☐ Possible：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 |
| ☐ いずれにも該当しない |

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 重症度分類に関する事項

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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助	
排尿コントロール	☐ 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											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名											印 ※自筆または押印のこと	
記載年月日	西暦					年			月			日

- ・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か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26年11月12日健発1112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。