

## <診断基準>

確定診断例を対象とする。

### 大脳優位型(1 型)アレキサンダー病

#### I. 主要徴候

1. けいれん
2. 大頭症
3. 精神運動発達遅滞

#### II. 頭部 MRI 所見

1. 前頭部優位の白質信号異常
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
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
4. 脳幹の異常・萎縮; 延髄あるいは中脳にみられることが多い、腫瘍効果を伴う結節病変を呈することがある
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、脳幹など

#### III. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査: *GFAP* 異常
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

I の一つ以上、および II において 1.を含む二つ以上を認める場合、本症を疑い、遺伝子検査あるいは病理学的検査を考慮する。III. のいずれかを認めた場合、本症と確定診断する。

### 延髄・脊髄優位型(2 型)アレキサンダー病

#### I. 主要徴候

1. 筋力低下
2. 腱反射異常
3. バビンスキー徴候陽性
4. 構音障害
5. 嚥下障害
6. 発声障害
7. 口蓋ミオクローヌス

#### II. 頭部 MRI 所見

下記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. 橋底部が保たれ、延髄および上位頸髄が高度に萎縮する象

2. T2 強調画像における信号異常や造影効果を伴う像
3. 萎縮を伴わない結節性腫瘤像

### III. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査: GFAP 遺伝子異常
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

I の一つ以上および II の所見を認める場合、本症を疑い、遺伝子検査あるいは病理学的検査を考慮する。III. のいずれかを認めた場合、本症と確定診断する。

### 中間型(3 型)アレキサンダー病

1 型および 2 型の両者の特徴を有する型。確定診断法は 1 型、2 型に準じる。

## ＜重症度分類＞

modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

### 日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

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みにない状態である
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、通常歩行、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	通常歩行、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
6. 死亡	

## 日本脳卒中学会版

## 食事・栄養 (N)

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（R）

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。

### ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 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ない（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る）。
2. 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医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。