

1. 主要項目

- 1) 孤発性 (家族歴がない#)
- 2) 成人期 (30歳以上) に緩徐に発症し, かつ進行する小脳失調症
- 3) 脳CT/MRIにて両側性の小脳萎縮

2. 除外項目 (以下に該当する患者は除外する)

- 1) 多系統萎縮症 (第2回コンセンサス会議のMSA診断基準*によるprobable, あるいはpossible MSAを満たす) possible MSAの基準を満たしていても, MSAを示唆するMRI所見†がある
- 2) 遺伝性失調症 (遺伝学的検査でSCA1, 2, MJD/SCA3, 6, 8, 17, 31, DRPLAのいずれかが陽性である)
- 3) 続発性失調症 (獲得性失調症):
 - 腫瘍
 - 血管障害
 - 感染 (Epstein-Barr virus, varicella-zoster virus, など)
 - 免疫介在性 (橋本脳症, 傍腫瘍性神経症候群, グルテン失調症, 抗GAD抗体陽性失調症, など)
 - 非特異的炎症 (サルコイドーシス, Behçet病, など)
 - 脱髄性疾患 (多発性硬化症, など)
 - ミトコンドリア病
 - 中毒 (アルコール, 薬剤, など)
 - 代謝異常 (ビタミンB1, B12, E欠乏症, 甲状腺機能低下症, など)
 - その他 (小脳失調優位型の進行性核上性麻痺, Creutzfeldt-Jakob病, 脳表ヘモジデリン沈着症, など)

以下の項目を満たす: i) 第一度, 二度近親者に類似疾患がない, ii) 両親が血族婚ではない, iii) 両親が60歳以上である, あるいは60歳以上生存した

* Gilman S, et al. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology*. 2008;71(9):670-676.

† 被殻, 中小脳脚, あるいは橋の萎縮, 大脳基底核や脳幹におけるT2信号異常 (被殻後部の低信号, 被殻外側の高信号病変 (hyperintense lateral putaminal rim), 橋十字サイン (hot cross bun sign), 中小脳脚サイン (MCP hyperintensities)を含む)

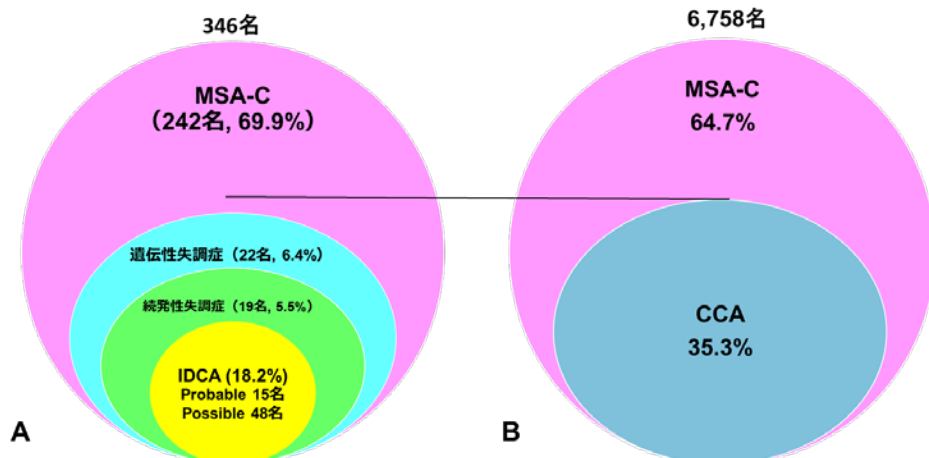
<probable IDCA> 主要項目 1)–3) と除外項目 1)–3) を満たす

<possible IDCA> 主要項目 1)–3) と除外項目 1), 3) を満たすが, 遺伝学的検査が未施行である

いかなる場合も発症から5年以内であれば, <possible>に含める



上記の診断基準に基づいて信州大学, 千葉大学の過去の孤発性失調症患者を後方視的に再検討した (下図A). その結果, 主要3項目を満たす346名の患者のうち, 約70%はMSA-Cが占めた. 特発性失調症は63名 (約18%) であり, 以前の臨床調査個人票に基づいたCCAの頻度 (約35%) (下図B) の約1/2であった. 本診断基準を適正に使用することにより, 従来はCCAとされた患者群から初期のMSA-C, 遺伝性失調症, 続発性失調症の一部が除外され, より精度の高い特発性小脳失調症 (IDCA) 群が抽出できると期待される.



Yoshida K, Kuwabara S, et al. *J Neurol Sci* 2018; 384: 30-35.

Tsuji S, et al. *Cerebellum* 2008; 7:189-197.