

Aprataxin遺伝子変異陰性例の解析

【目的】

眼球運動失行と低アルブミン血症を伴う早発型失調症(Early onset Ataxia with Ocular motor apraxia and Hypoalbuminemia, EAOH)の鑑別診断に有用なマーカーを探索する。

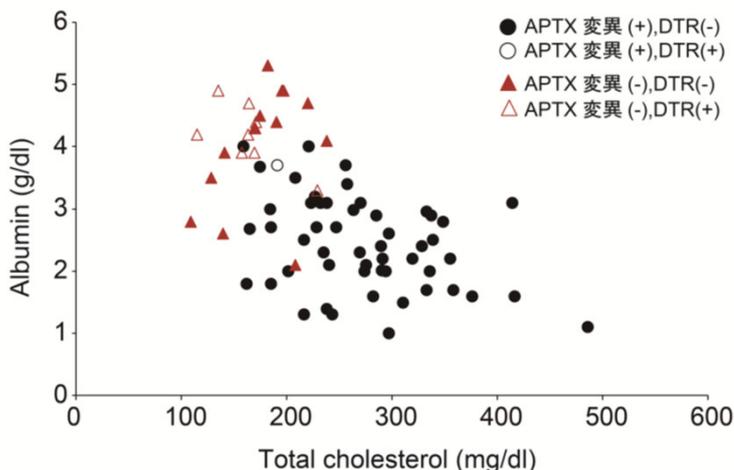
【成果】

1. 成人症例の場合、「低アルブミン血症」「高コレステロール血症」「腱反射消失または低下」の3項目がすべてがそろわない場合、EAOHの可能性は極めて低い。
2. てんかん, 出生児からの精神発達遅滞, 視神経萎縮, 小頭症の合併例は, EAOHの可能性は低い。

【EAOHの成人患者】

低アルブミン血症
高コレステロール血症
腱反射消失または低下
→すべて合併

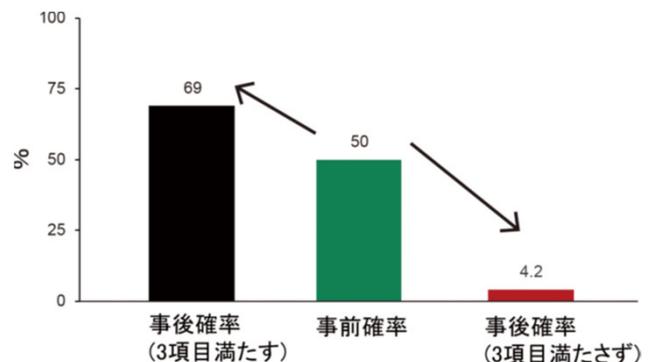
感度	0.976
特異度	0.563
陽性尤度比	2.230
陰性尤度比	0.043



低アルブミン血症, 高コレステロール血症,
腱反射(DTR)の関係

【成人のEAOH診断 事前確率が50%の場合】

- ・3項目(+): 事後確率 69.0%
- ・3項目(-): 事後確率 4.2%



研究分担者: 小野寺理・横関明男 (新潟大学脳研究所 神経内科学分野)