

# 小児期発症小脳性運動失調症の診断ガイドライン作成

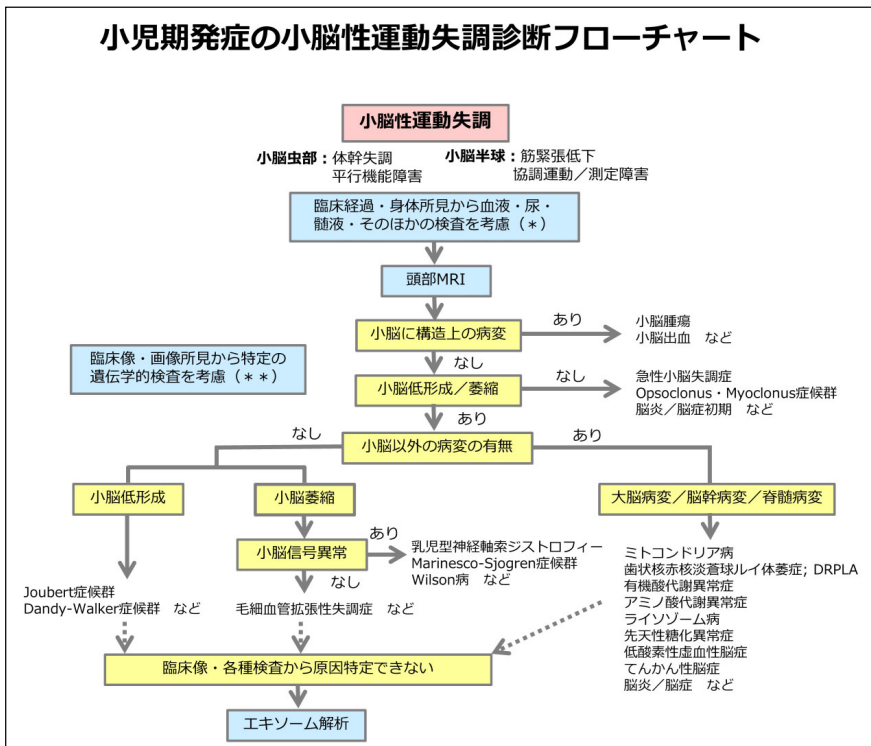
研究分担者：佐々木征行（国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科）  
研究協力者：同上 本橋裕子、竹下絵里、小野博也

## 小児期発症の小脳性運動失調症の疫学調査（2014～2017）

診断名	患者数	割合 (%)	診断名	患者数	割合 (%)
DRPLA	30	18	MERRF	3	2
Joubert 症候群(related)	14	8	PDHC 欠損症	3	2
Ataxia-telangiectasia	13	8	CACNA1変異	3	2
小脳炎	10	6	H-ABC	3	2
AOA1/EAOH	5	3	SCA5	2	1
Leigh脳症	5	3	MELAS	2	1
ミトコンドリア病	5	3	Peroxisomal biogenesis disorders	2	1
Dandy Walker (variant)	5	3	GLUT1 欠損症	2	1
SCA29 (ITPR1変異)	4	2	SEPSECS変異	2	1
CASK変異	4	2	PHT中毒	2	1
KIF1A変異	4	2	その他	38	22
Opsoclonus-myoclonus	4	2	計	171	100
Glycosylation異常症	3	2			
SCD	3	2			

Ono H, Shimizu-Motohashi Y, Maruo K, Takeshita E, Ishiyama A, Saito T, Komaki H, Nakagawa E, Sasaki M. Childhood-onset cerebellar ataxia in Japan: A questionnaire-based survey. Brain Behav. 2019 Oct;9(10):e01392.

### 小児期発症の小脳性運動失調診断フローチャート



### 【目的】

- ①小児期発症小脳性運動失調症の疫学調査を行う。
- ②小児期発症小脳性運動失調症の診断ガイドラインを作成する。

### 【成果】

- ①小児期発症小脳性運動失調症の疫学調査を行い、論文発表した。
- ②小児期発症小脳性運動失調症の診断フローチャートを作成した。

2019.12.9