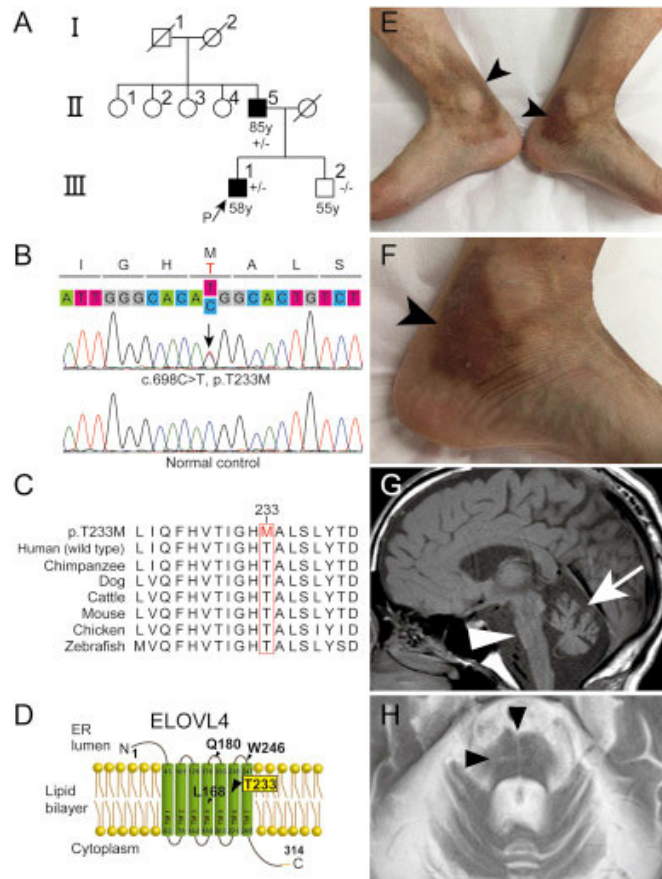


特徴的な臨床徴候・画像所見を呈するSCA34

研究分担者: 石川欽也 (東京医科歯科大学)、

研究協力者: 尾崎 心、東 美和、石黒太郎、曾我一将、佐藤 望、横田隆徳

図1 新しい
SCA34家系



Ozaki K., et al. Parkinsonism & Related Disorders
Volume 65, August 2019, Pages 238-242より

【目的】

- ①特徴的な臨床徴候と画像所見を呈するとされているSCA34について、疾患頻度、診断基準と重症度を再検証すること。
- ②成果を用いて診断支援を進めること。

【成果】

1. 2019年度新しい家系を見出した(図1A)。この家系は新しい変異を有していた(図1B~D)。
2. 皮膚症状を伴う家系であり、注意することで診断の補助になることが分かった(図1E、F)。
3. 特徴的な画像所見は、この家系においても確認でき、これまでの診断基準が妥当であることを追認した。

2019.12.10