

筋萎縮性側索硬化症(ALS)診断基準案

1. 神経所見

- (1) 上位運動ニューロン徴候（錐体路徴候）
 - 痙縮
 - 腱反射亢進
 - 病的反射
 - クローヌス
- (2) 下位運動ニューロン徴候（前角細胞徴候）
 - 筋萎縮
 - 筋力低下
 - 筋線維束性収縮（fasciculation）

2. 臨床検査所見

- (1) 針筋電図
 - ① 進行性脱神経所見
 - (1) 線維性収縮電位
 - (2) 陽性鋭波
 - ② 慢性脱神経所見
 - (1) 長持続時間
 - (2) 多相性
 - (3) 高振幅の大運動単位電位
 - (4) 上位運動ニューロン障害がなく、十分な干渉パターンがみられない
 - (5) 上位運動ニューロン障害があり、発火頻度は10Hz以下
 - (6) 運動単位電位の不安定性
- (2) 神経伝導検査
 - ① 運動・感覚神経伝導速度は原則正常
 - ② 複合筋活動電位の低下
- (3) 遺伝子検査
 - ① SOD1 陽性
 - ② ALS2 陽性（日本ではまだ報告されていない）

3. 鑑別診断

以下の疾患をすべて除外

- (1) 脳幹病変によるもの：腫瘍、多発性硬化症など
- (2) 脊髄病変によるもの：頸椎症、後縦靭帯骨化症、椎間板ヘルニア、腫瘍、脊髄空洞症、脊髄炎など。
- (3) 末梢神経病変によるもの：多巣性運動ニューロパチー（Lewis-Sumner 症候群）、ポリニューロパチー（遺伝性、非遺伝性）

(4) 筋病変によるもの：筋ジストロフィー、多発筋炎など

[診断の判定]

下記の①—④の全てを満たすものを、筋萎縮性側索硬化症と診断する。

- ① 成人発症である。
- ② 経過は進行性である。
- ③ 鑑別診断で挙げられた疾患のいずれでもない。
- ④ 神経・検査所見で、下記の1-3のいずれかを満たす。

身体を脳神経領域、頸部・上肢領域、体幹領域（胸髄領域）、腰部・下肢領域の4領域に分ける（領域の分け方は、参考事項を参照）。

- 1. 身体の2領域以上において上位運動ニューロン徴候と下位運動ニューロン徴候をともに認める。上位運動ニューロン徴候のうち一つ以上は下位運動ニューロン徴候を認める領域よりも頭側にある。運動神経伝導速度が原則正常である。
- 2. 身体1領域以上において上位運動ニューロン徴候を認め、かつ2領域以上に針筋電図で進行性もしくは慢性脱神経所見があり、さらに運動神経伝導速度が原則正常。
- 3. SOD1 遺伝子変異など既知の家族性筋萎縮性側索硬化症に関与する遺伝子異常があり、身体の1領域以上において上位運動ニューロン徴候と下位運動ニューロン徴候をともに認める。

4. 参考事項

- ① 遺伝性を示す例がある。
- ② 稀に初期から痴呆を伴うことがある。
- ③ 感覚障害、眼球運動障害、膀胱直腸障害、小脳症状を欠く。ただし長期の経過ではこれらの一部が認められることがある。
- ④ 下肢から発症する場合は早期から下肢の腱反射が低下、消失することがある。
- ⑤ 脳神経領域、頸部・上肢領域、体幹領域（胸髄領域）、腰部・下肢領域の筋支配は、一般に以下のようなものである。

	脳幹領域	頸髄領域	胸髄領域	腰仙髄領域
上位運動ニューロン症候	下顎反射亢進 口尖らし反射亢進 偽性球麻痺 強制泣き・笑い	上肢腱反射亢進 Hoffman 反射亢進 上肢痙性 萎縮筋の腱反射残存	腹壁反射消失 体幹部腱反射亢進	下肢腱反射亢進 下肢痙性 バビンスキー徴候 萎縮筋の腱反射残存
下位運動ニューロン症候 右記の部位に、筋萎縮、 筋力低下、fasciculation	顎、顔面 舌、咽・喉頭	頸部、上肢、手 横隔膜	胸腹部、背部	下肢、足

原発性側索硬化症（PLS）診断基準案

A. 臨床症状

1. 潜行性に始まる痙性対麻痺。通常、初発部位は下肢であるが、球症状や上肢から始まることもある。進行すると痙性の脊髄障害と偽性球麻痺症状を呈する。
2. 原則として40歳以降の発症。
3. 家族歴はない。
4. 緩徐進行性で、階段状の進行はない。
5. 臨床的に上位運動ニューロン障害所見に限定される。
6. 症状は対称性。

B. 除外診断

1. 筋電図で脱神経所見を欠く。
2. 以下の疾患を除外
代謝性・栄養障害性脊髄症、梅毒性脊髄炎、ライム病、HTLV1関連脊髄症、HIV脊髄症、多発性硬化症、アレルギー性・脱髄性脊髄炎、上位頸髄・下部脳幹の圧迫性病変

<診断の判定>

上記のAおよびBをすべて満たすものを原発性側索硬化症と診断する。

C. 参考事項

1. 感覚障害、膀胱直腸障害、小脳症状を欠く。
2. 大脳皮質運動誘発電位の消失あるいは著明な潜時延長があるのに対して、末梢神経刺激で正常筋活動電位が出現する。
3. 頭部MRIで中心前回の限局性萎縮を認めることがある。
4. PETで中心溝周囲におけるグルコース消費の低下を示すことがある。

2) パーキンソン病 (#20)

診断基準、個人臨床調査表ともに変更予定です。

1) 基本的視点

パーキンソン病が特定疾患に指定された約30年前には、様々な神経変性疾患に起因するパーキンソン症候群がパーキンソン病に含まれていました。その後の診断法や治療法の進歩により、L-ドーパが有効なパーキンソン病と、ほとんど無効な真の神経難病であるパーキンソン病関連疾患が区別されるようになりました。後者に含まれるのは、線条体黒質変性症 (SND)、進行性核上性麻痺 (PSP)、皮質基底核変性症 (CBD) などですが、近年はパーキンソン遺伝子異常によるパーキンソニズムがわが国で明らかにされ、タウ蛋白遺伝子異常によるパーキンソニズム家系も報告されています。

これらのパーキンソン関連疾患は、L-ドーパ反応性のパーキンソン病に比較して、患者数は遥かに少ない稀な疾患ですが、治療法のない神経疾患という点では、真の神経難病といえます。これらの様々なパーキンソニズムを区別して、その実態、患者数を疫学的に調査することは医学的に重要で、神経難病研究推進のためにも不可欠と考え、今回の調査票では、パーキンソン病関連疾患としてこれらの疾患をパーキンソン病から区別して記載するようにしました。

2) 診断基準

- (1) パーキンソン病については、従来の診断基準でほぼ十分ですが、最近の分子遺伝学の観点から、変更が必要かどうか班員の意見を聞いているところです。
- (2) 進行性核上性麻痺 (PSP) と線条体黒質変性症 (SND) は既に厚生労働省の「難病の診断と診断指針」にそれぞれ #76 と #77 として収録されていますので、それを使用できます。但し、PSP は最近、厚生省研究班 (湯浅班) が診断基準 (添付資料) を作成したので、そちらを準用することを考えています。
- (3) 皮質基底核変性症 (CBD) は、昨年度の神経変性疾患に関する調査研究班 (田代班) で、森松班員が試案 (添付資料) を提出されていますので、それを使用したいと考えています。

3) 臨床個人調査票

上記の視点から作成したものを、添付いたします (新規用案、更新用案)。

なお、線条体黒質変性症の扱いについて、脊髄小脳変性症の多系統萎縮症との関連は、最後に留意事項として、小脳症状や自律神経症状が顕著になり診断確定となった時点で、脊髄小脳変性症調査票の多系統萎縮症に変更するように明記しました。宜しくお願い致します。

以上

パーキンソン病関連疾患調査個人票（新規）（案）

ふりがな		性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日
氏名						
住所	TEL()	出生都 道府県			発病時 の職業	1.農林水産業 2.製造業 3.サービス業 4.その他
発病	1.昭和 2.平成 年 月	医療機関初診	1.昭和 2.平成 年 月 日			
当院初診	1.昭和 2.平成 年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介			
診断名	1.パーキンソン病 2.線条体黒質変性症 3.進行性核上性麻痺 4.皮質基底核変性症 5.それ以外の稀なパーキンソン関連変性疾患{a. パーキンソニズムを主徴とする前頭側頭葉変性症、 b. その他()}					
家族歴	1.なし 2.あり:発症者は a.同胞 b.両親のいずれか c.祖父母 d.子 e.その他()、3.近親結婚 a.あり b.なし					
症状及 び所見	<p>1. 発症年齢・経過と初発症状</p> <p>(1)発症年齢 1. ~19歳 2. 20~39歳 3. 40~64歳 4. 65歳~</p> <p>(2)経過は進行性で 1. ある 2. ない</p> <p>(3)初発症状 1. 振戦、2. 動作緩慢、3. 筋強剛、4. 姿勢反射の障害、5. その他()</p> <p>2. 臨床所見1(すべての疾患で必須記載事項)</p> <p>(1)振戦 1. あり(a. 安静時 b. 姿勢時 c. 動作時) 2. なし</p> <p>(2)無動・寡動 1. あり 2. なし</p> <p>(3)筋固縮 1. あり(a. 歯車様 b. 鉛管様) 2. なし</p> <p>(4)姿勢反射の障害 (ア)前傾姿勢 1. あり 2. なし 3. 判定不能 (イ)突進現象 1. あり 2. なし 3. 判定不能 (ウ)小刻み歩行 1. あり 2. なし 3. 判定不能 (エ)立ち直り反射障害 1. あり 2. なし 3. 判定不能</p> <p>(5)発声障害 1. あり 2. なし</p> <p>(6)嚥下障害 1. あり 2. なし</p> <p>(7)自律神経症状 (ア)排尿障害 1. あり 2. なし (イ)便秘 1. あり 2. なし (ウ)起立性低血圧 1. あり 2. なし 3. 不明 (ア)の低下中は収縮期圧 30mmHg 以上、または拡張期圧 20mmHg 以上)</p> <p>(8)精神症状 1. あり a.うつ症状 b.痴呆 c.幻覚・錯覚 d.せん妄 e.行動異常 f.性格変化 g.その他() 2. なし</p> <p>3. 臨床所見2(進行性核上性麻痺、皮質基底核変性症、他の関連疾患では必ず記入)</p> <p>(1)垂直性眼球運動障害 1. あり 2. なし 3. 判定不能</p> <p>(2)頸部後屈 1. あり 2. なし 3. 判定不能</p> <p>(3)大脳皮質症状(失語, 失行, 失認) 1. あり 2. なし 3. 判定不能</p> <p>(4)運動障害及び大脳皮質症状の顕著な一側優位性 1. あり 2. なし</p> <p>4. パーキンソニズムの Yahr の臨床重症度分類 Stage 1. 1度 2. 2度 3. 3度 4. 4度 5. 5度</p> <p>5. 日常生活機能障害度(厚生省研究班)</p> <p>1. 1度(Yahr 1-2度)に該当):日常生活・通院にほとんど介助を要さない</p> <p>2. 2度(Yahr 3-4度)に該当):日常生活・通院に介助を要する</p> <p>3. 3度(Yahr 5度)に該当):日常生活に全面的な介助を要し、歩行と起立不能</p>					

	<p>6. 画像所見</p> <p>a. CT (年 月) b. MRI (年 月)</p> <p>(1) 著明な大脳萎縮 1. あり(1. 前頭 2. 頭頂 3. 側頭)(a.右 b.左) 2. なし</p> <p>(2) 脳幹萎縮 1. あり 2. なし</p> <p>(3) 第三脳室拡大 1. あり 2. なし</p> <p>(4) 線条体萎縮または異常信号 1. あり 2. なし</p> <p>(5) その他 1. あり() 2. なし</p> <p>c. SPECT (年 月)</p> <p>脳血流低下 1. あり(1. 前頭 2. 頭頂 3. 側頭 4.後頭、5. 基底核、6. 小脳、7. 脳幹) 2. なし</p> <p>7. 抗パーキンソン病薬の効果</p> <p>(1)L-DOPA 製剤 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>(2)ドーパミン受容体刺激薬 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>(3)塩酸アママンタジン 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>(4)抗コリン薬 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>(5)MAO-B 阻害薬 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>(6)その他() 1. あり 2. なし 3. 未使用</p> <p>8. 薬剤関連の問題症状</p> <p>(1)症状の日内変動 1. あり 2. なし 3. 不明</p> <p>(2)ジスキネジア 1. あり 2. なし 3. 不明</p> <p>(3)精神症状 1. あり 2. なし 3. 不明</p>
主治医のコメント (もしあれば)	

所 属 施 設 名 _____

(TEL) _____

所 在 地 _____

担当医 氏 名 _____

留意事項: 1) 原則として6か月以内の資料に基づき記載して下さい。

2) 線条体黒質変性症で始まったものについては、小脳失調症または自律神経症状が顕著になった時点で、脊髄小脳変性症個人調査票の多系統萎縮症(オリブ橋小脳萎縮症、線条体黒質変性症、シャイ・ドレーガー症候群)の新規調査票に変更して下さい。

3)診断名に変更がある場合は、新規用の調査個人票を使用して新しい診断名を登録して下さい。

パーキンソン病関連疾患調査個人票（更新）（案）

ふりがな		性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日
氏名						
住所	TEL()	出生都 道府県			発病時 の職業	1.農林水産業 2.製造業 3.サービス業 4.その他
当院初診	1.昭和 2.平成 年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.その他			
診断名	1.パーキンソン病 2.線条体黒質変性症 3.進行性核上性麻痺 4.皮質基底核変性症 5.それ以外の稀なパーキンソン関連変性疾患 {a. パーキンソニズムを主徴とする前頭側頭葉変性症、 b. その他()}					
家族歴	1.なし 2.あり:発症者は a.同胞 b.両親のいずれか c.祖父母 d.子 e.その他()、 3.近親結婚 a.あり b.なし					
症状及び所見	<p>1. 経過は進行性で 1.ある 2.ない</p> <p>2. 臨床所見1(すべての疾患で必須記載事項)</p> <p>(1)振戦 1.あり(a.安静時 b.姿勢時 c.動作時) 2.なし</p> <p>(2)無動・寡動 1.あり 2.なし</p> <p>(3)筋固縮 1.あり(a.歯車様 b.鉛管様) 2.なし</p> <p>(4)姿勢反射の障害 (ア)前傾姿勢 1.あり 2.なし 3.判定不能 (イ)突進現象 1.あり 2.なし 3.判定不能 (ウ)小刻み歩行 1.あり 2.なし 3.判定不能 (エ)立ち直り反射障害 1.あり 2.なし 3.判定不能</p> <p>(5)発声障害 1.あり 2.なし</p> <p>(6)嚥下障害 1.あり 2.なし</p> <p>(7)自律神経症状 (ア)排尿障害 1.あり 2.なし (イ)便秘 1.あり 2.なし (ウ)起立性低血圧 1.あり 2.なし 3.不明 (ありの低下中は収縮期圧 30mmHg 以上、または拡張期圧 20mmHg 以上)</p> <p>(8)精神症状 1.あり a.うつ症状 b.痴呆 c.幻覚・錯覚 d.せん妄 e.行動異常 f.性格変化 g.その他() 2.なし</p> <p>3. 臨床所見2(進行性核上性麻痺、皮質基底核変性症、他の関連疾患では必ず記入)</p> <p>(1)垂直性眼球運動障害 1.あり 2.なし 3.判定不能</p> <p>(2)頸部後屈 1.あり 2.なし 3.判定不能</p> <p>(3)大脳皮質症状(失語, 失行, 失認) 1.あり 2.なし 3.判定不能</p> <p>(4)運動障害及び大脳皮質症状の顕著な一側優位性 1.あり 2.なし</p>					
治療効果と症状の変化(前回申請時からの変化を書いてください)						
1. 現時点でのパーキンソニズムの Yahr の臨床重症度分類 Stage (1)1度 (2)2度 (3)3度 (4)4度 (5)5度						
2. 現時点での日常生活機能障害度(厚生省研究班)						
1. 1度(Yahr 1-2度に該当):日常生活・通院にほとんど介助を要さない						
2. 2度(Yahr 3-4度に該当):日常生活・通院に介助を要する						
3. 3度(Yahr 5度に該当):日常生活に全面的な介助を要し、歩行と起立不能						
3. 前回との比較						
a. 薬物が有効で、服薬時には前回と同等かそれ以上に改善している						
b. 薬物は有効であるが、病気の進行により、症状は進行している						
c. 薬物は無効で、症状は進行している						

検査所見 (前回更新時以降に実施したものを記載して下さい)

6. 画像所見

a. CT (年 月) b. MRI (年 月)

(1) 著明な大脳萎縮 1. あり(1. 前頭 2. 頭頂 3. 側頭)(a.右 b.左)
2. なし

(2) 脳幹萎縮 1. あり 2. なし

(3) 第三脳室拡大 1. あり 2. なし

(4) 線条体萎縮または異常信号 1. あり 2. なし

(5) その他 1. あり() 2. なし

c. SPECT (年 月)

脳血流低下 1. あり(1. 前頭 2. 頭頂 3. 側頭 4. 後頭、5. 基底核、6. 小脳、7. 脳幹)
2. なし

薬物治療の効果と問題症状 (前回更新時からの変化を中心に書いて下さい)

7. 抗パーキンソン病薬の効果

(1) L-DOPA 製剤	1. あり	2. なし	3. 未使用
(2) ドーパミン受容体刺激薬	1. あり	2. なし	3. 未使用
(3) 塩酸アママンタジン	1. あり	2. なし	3. 未使用
(4) 抗コリン薬	1. あり	2. なし	3. 未使用
(5) MAO-B 阻害薬	1. あり	2. なし	3. 未使用
(6) その他()	1. あり	2. なし	3. 未使用

8. 薬剤関連の問題症状

(1) 症状の日内変動	1. あり	2. なし	3. 不明
(2) ジスキネジア	1. あり	2. なし	

主治医のコメント
(もしあれば)

所属施設名 _____

(TEL) _____

所在地 _____

担当医氏名 _____

留意事項: 1) 原則として6か月以内の資料に基づき記載して下さい。

2) 線条体黒質変性症で始まったものについては、小脳失調症または自律神経症状が顕著になった時点で、脊髄小脳変性症個人調査票の多系統萎縮症(オリブ橋小脳萎縮症、線条体黒質変性症、シャイ・ドレーガー症候群)の新規調査票に変更して下さい。

3) 診断名に変更がある場合は、新規用の調査個人票を使用して新しい診断名を登録して下さい。

進行性核上性麻痺臨床診断基準（案）

研究協力者 湯浅龍彦 国立精神・神経センター国府台病院神経内科

神経臨床研究班PSP診断基準（案）

大前提：40歳以降の発症で、緩徐進行性であること

主要症候

垂直性核上性眼球運動障害

発症早期（概ね1-2年以内）からの姿勢の不安定さや易転倒性

体幹部や頸部に強い対称性の無動・強剛

副症候・検査所見

進行性の構音障害や嚥下障害/

前頭葉性の特徴を有す進行性の認知障害/画像所見（CTあるいはMRI）

中脳被蓋部の萎縮、脳幹部の萎縮、第脳室の拡大のうち1項目以上

除外項目

著しく且つ初期からの自律神経障害

著明な多発ニューロパチー

皮質性感覚障害やalien hand 徴候

著しい非対称性

判定

除外項目に抵触せず、大前提を満たすもので

1. 主要症候3項目を満たすもの（probable）
2. 主要症候2項目と副症候・検査所見のうち、1項目以上を有する（possible）
（特定疾患指定では、probable、 possibleの両方を進行性核上性麻痺として扱う）

剖検で確定診断されたパーキンソニズムを呈する神経変性疾患において、神経臨床研究班進行性核上性麻痺（PSP）一次登録基準のsensitivityとspecificityを検討した。38施設において病理診断され、他の中枢神経疾患および脳血管障害合併例を除いた多系統萎縮症（MSA）32例、皮質基底核変性症（CBD）5例、パーキンソン病（PD）18例、レビー小体型痴呆（DLB）14例、PSP20例において一次登録基準およびNINDS-SPSPの診断基準の各項目について診療録をretrospectiveに調査し、各基準のsensitivityおよびspecificityを検討した。一次登録基準のsensitivityは89%、specificityは87%で、改訂基準のsensitivityは83%、specificityは97%であった。神経臨床研究班PSP一次登録基準をpossible PSP、改訂基準をprobable PSPとして提案する。

大脳皮質基底核変性症の診断基準と解説（案）

分担研究者 森松光紀 山口大学医学部脳神経病態（神経内科学）

表 大脳皮質基底核変性症（CBD）の臨床診断基準

以下の（A）（B）（C）のいずれかに該当するもの

（A）古典型：（1）－（3）の総てを充たす。

（1）緩徐進行性の神経変性疾患（画像的に他疾患を除外する）

（2）以下のaおよびbが一側優位性に出現する

a. 大脳皮質徴候として肢節運動失行

b. 錐体外路徴候として無動・筋強剛

（3）痴呆は遅れて出現する

（注）CT、MRI、SPECTを含む画像検査で一側優位性の障害（大脳半球の萎縮または血流・代謝障害）は診断上、重要な支持的所見であるが、び慢性の萎縮または血流・代謝障害の例もあるので、診断上必須所見とはしない。

（B）準古典型： ほぼ古典型に似るが、一部条件を充たさないもの。ただし（1）～（3）の総てを充たす。

（1）緩徐進行性の神経変性疾患（画像的に他疾患を除外する）

（2）以下のaまたは（および）bが一側優位性に出現する

a. 大脳皮質徴候として肢節運動失行が明瞭でなくても、皮質性感覚障害、把握反応、「他人の手」徴候、反射性ミオクローヌスのいずれかを示す。

ただし、肢節運動失行よりも観念運動失行が顕著な場合は通常、両上肢に出現する。

b. 錐体外路徴候として無動・筋強剛がなくてもジストニー、振戦を示す。

（3）痴呆は遅れて出現する

（C）非古典型：（1）（2）を充たす。

（1）緩徐進行性の神経変性疾患（画像的に他疾患を除外する）

（2）早期には失語、注意障害、異常行動、痴呆、尿失禁、偽性球麻痺などの皮質徴候または運動徴候が目立つが、やがて（A）（B）に示した大脳皮質徴候および錐体外路徴候の両者が一側優位性に出現する

注：文献的考察によると、上記の診断基準は感度50～60%、特異度ほぼ100%程度であり、いわゆる“probable CBD”に相当する。“definite CBD”は病理学的なCBDに該当する例をいい、臨床徴候を問わない。“possible CBD”は本症の臨床的多様性を考慮すると、現状では設けることが困難である。

大脳皮質基底核変性症（CBD）とは

1. どのような疾患か

Rebeiz ら (1968)、Gibb ら (1989) によって臨床病理学的に体系づけられた疾患である。典型例の臨床的特徴としては、概ね以下の所見がみられる。(1) 初老期・老年期に発病する緩徐進行性神経疾患（発病は 40 歳～80 歳代にわたるが、平均 60 歳代で、発病後の生存期間は平均 6～8 年である）、(2) 大脳皮質症状として、肢節運動失行を代表とする前頭・頭頂葉症状（観念運動失行、皮質性感覚障害、把握反応、他人の手徴候、反射性ミオクローヌスを含む）を示す、(3) 無動・筋強剛を中心とする基底核症状（ジストニー、振戦を含む）を示す、(4) 上記神経症状の顕著な一側優位性がみられる、(5) 痴呆は遅れて出現する。

病理学的には、前頭・頭頂葉により強い大脳皮質萎縮が認められ、黒質の色素は減少している。顕微鏡的には皮質、皮質下、脳幹の諸核（視床、淡蒼球、線条体、視床下核、黒質、中脳被蓋など）に神経細胞減少とグリオシスが認められる。ピック細胞と同様の腫大した神経細胞が大脳皮質および皮質下諸核に認められる。黒質細胞には軽度好塩基性の線維性封入体（神経原線維変化）がみられる。ガリヤス染色やタウ染色ではグリア細胞にも広範な変性が認められ、特にアストログリアが形成する astrocytic plaque は本症に特徴的である。

2. どのくらいの患者がいるか

欧米でも正確な患者数は調査されていない。米国では、CBD 患者数はパーキンソニズムを示す患者群の 1% という仮定に基づいて、CBD 有病率を人口 10 万対 4.9～7.3 とする推計がある。わが国の厚生科学研究費補助金特定疾患対策研究事業「神経変性疾患に関する研究班」では班員施設を対象として進行性核上性麻痺（PSP）と大脳皮質基底核変性症（CBD）の患者数を調査した。27 施設での患者数（過去に経験した臨床例）は CBD 149 例、PSP 391 例で、CBD/PSP=1/2.6 であった。一方、米子市では PSP 有病率が調査されており（中島ら、1999）、10 万人対 4.36 であった。これに上記の CBD/PSP 比を適用すると、CBD 有病率は 1.7 になり、わが国の患者推計値（1999 年）は PSP 5、500 人、CBD 2、100 人となる。

3. 暫定診断基準

上記の CBD 古典病型のほかに、その後、CBD の新しい病型が知られるようになった。これらの患者は注意・記憶障害、失語、痴呆、行動異常、または偽性球麻痺などで始まり、やがて四肢運動障害が加わるが、しばしば一側優位を示さない。これらは「非典型例」と呼ばれた。この病型の責任病巣は前頭葉、側頭葉または前頭・側頭葉であり、それぞれに対応した臨床症候群がみられる。これらの病型を取る例では一般に生前の CBD 診断は困難であるが、一部の例では遅れて一側優位の基底核症状（無動・筋強剛など）および前頭・頭頂葉症状（肢節運動失行など）を示すようになる。この場合は CBD を疑うことができる。このような事実を考慮して、上記の診断基準（“probable CBD”）を作成した。この基準の正当性は厳密には検討されていないが、文献的考察では、感度 50～60%、特異度ほぼ 100% であり、「この基準に合致する例はほぼ確実に CBD であるが、臨床的に合致しない CBD 例も 40～50% 存在する」ことになる。

3) ハンチントン病 (#23)

診断基準は変更なし。ただしよく似た稀な疾患の「有棘赤血球症を伴う舞踏病」を含めたいと思っています。それに従って、個人臨床調査表は変更予定です。

1) 基本的視点

ハンチントン病が特定疾患に指定された約30年前には、様々な神経変性疾患に起因する舞踏病がハンチントン病に含まれていました。その後の診断法や治療法の進歩により、ハンチンチン遺伝子異常によるハンチントン病、遺伝子のCAG繰り返し配列増加が原因の歯状核赤核淡蒼球ルイ氏体萎縮症などが区別されるようになりました。

遺伝子診断が行われるようになった結果、かつてはハンチントン病と同じような扱いをされていた「有棘赤血球症を伴う舞踏病」が逆に特定疾患から外されるという矛盾が生じてきました。これは非常に稀な遺伝性疾患ですが、神経難病としてその原因解明と治療法の開発が待たれていることはハンチントン病と同じですし、発症機構には共通部分があることも予想されます。そこで、調査票はハンチントン病関連疾患として、「有棘赤血球症を伴う舞踏病」も含めるように変更しました。これによる患者数の増加はないと考えます。

2) 診断基準

- (1) ハンチントン病については、従来の診断基準でほぼ十分です。
- (2) 「有棘赤血球症を伴う舞踏病」については、現在、この分野の研究をしている班員を中心に診断基準を作成中です。間もなく素案は出来上がる予定です。

3) 臨床個人調査票

上記の視点から作成したものを、添付いたします（新規用案、更新用案）。

宜しくお願い致します。

以上

ハンチントン病関連疾患の個人調査票(新規)(案)

氏名	氏名	性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日
住所				出生都道府県	発病時の職業	1. 農林水産業 2. 鉱工業 3. 製造業 4. 事務 5. その他
診断名	1. ハンチントン病, 2. 有棘赤血球症に伴う舞蹈病, 3. 1と2に分類できない変性疾患による舞蹈病					
家族歴	1. なし. 2. 発症者あり. a. 同胞 b. 両親のいずれか c. 祖父母 d. 子 e. その他(). 3. 近親婚あり					
発病年月	1. 昭和	年 月	医療機関初診年月	1. 昭和	年 月	当院初診年月日
	2. 平成			2. 平成		
受診状況	通院(年 月間), 入院(年 月間)			保険種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. その他()	
発症と経過	1. 経過は進行性で 1. ある 2. ない 2. 発症年齢 1. 20歳以下 2. 21~40歳 3. 41~65歳 4. 66歳以上 3. 遺伝歴 1. 常染色体優性遺伝 2. 家族内発症あり 3. なし 4. 不明 3. 初発症状 1. 不随意運動 2. パーキンソニズム 3. 性格変化・精神症状 4. 知的障害					
現症	4. 神経症状					
	(1)不随意運動 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合: 1. 舞蹈運動 2. バリスム 3. アテトーゼ 4. 振戦・ミオクローヌス, 5. 自咬症 6. その他 (2)パーキンソニズム 1. あり(1. 仮面様顔貌 2. 筋固縮 3. 無動) 2. なし 3. 不明 (3)歩行障害 1. あり(1. 介助歩行 2. 車椅子 3. 臥床状態) 2. なし 3. 不明 (4)性格変化・精神症状 1. あり 2. なし 3. 不明 反社会的行動 1. あり 2. なし 3. 不明 脱抑制・奇行 1. あり 2. なし 3. 不明 自殺企図 1. あり 2. なし 3. 不明 (5)知的障害 1. あり 2. なし 3. 不明 (6)四肢腱反射亢進 1. あり 2. なし (7)バビンスキー徴候 1. あり 2. なし (8)末梢神経障害 1. あり 2. なし (9)筋萎縮 1. あり 2. なし					
検査所見	5. 画像検査 (1. CT (平成 年 月撮影) 2. MRI (平成 年 月撮影) (1)尾状核萎縮を伴う側脳室拡大 1. あり 2. なし (2)大脳皮質萎縮 1. あり 2. なし 6. ハンチントン病遺伝子検査 (IT15) 1. 未施行 2. 本人施行 3. 家系内患者施行 結果(a. 陽性 b. 陰性) 7. 有棘赤血球 1. あり 2. なし 8. 血清CK上昇 1. あり 2. なし					
日常生活障害度(介護保険に準じる)						
障害の日常生活自立度(寝たきり度) 1. 正常 2. J1 3. J2 4. A1 5. A2 6. B1 7. B2 8. C1 9. C2 痴呆の日常生活自立度 1. 正常 2. I 3. IIa 4. IIb 5. IIIa 6. IIIb 7. IV 8. M						
医師の意見(経過, 症状, 治療, 問題点など)				記載年月日:平成 年 月 日		
				所属施設名		
				所在地		
				TEL ()		
				医師氏名		

ハンチントン病関連疾患の個人調査票（更新）（案）

姓 氏名		性別	1. 男 2. 女	生年 月日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日
住所				出生 都道府県	発病時の職業	1. 農林水産業 2. 鉱工業 3. 製造業 4. 事務 5. その他
診断名	1. ハンチントン病, 2. 有棘赤血球症に伴う舞蹈病, 3. 1と2に分類できない変性疾患による舞蹈病					
家族歴	1. なし, 2. 発症者あり。a.同胞 b.両親のいずれか c.祖父母 d.子 e.その他()。3. 近親婚あり					
当院初診年 月日	1. 昭和 2. 平成	受診状況	通院(年 月間), 入院(年 月間) 保険種別 1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. その他()			
	年 月 日					
発症と経過	1. 経過は進行性で 1. あり 2. ない 2. 遺伝歴 1. 常染色体優性遺伝 2. 家族内発症あり 3. なし 4. 不明					
現症	1. 神経症状 (1)不随意運動 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合: 1. 舞蹈運動 2. ノリスム 3. アテトーゼ 4. 振戦・ミオクローヌス, 5. 自咬症 6. その他					
	(2)パーキンソニズム 1. あり(1. 仮面様顔貌 2. 筋固縮 3. 無動) 2. なし 3. 不明 (3)歩行障害 1. あり(1. 介助歩行 2. 車椅子 3. 臥床状態) 2. なし 3. 不明 (4)性格変化・精神症状 1. あり 2. なし 3. 不明 反社会的行動 1. あり 2. なし 3. 不明 脱抑制・奇行 1. あり 2. なし 3. 不明 自殺企図 1. あり 2. なし 3. 不明 (5)知的障害 1. あり 2. なし 3. 不明 (6)四肢腱反射亢進 1. あり 2. なし (7)バビンスキー徴候 1. あり 2. なし (8)末梢神経障害 1. あり 2. なし (9)筋萎縮 1. あり 2. なし					
検査所見 (前回申請以降の所見に基づいて記載)	1. 画像検査 (1. CT (平成 年 月撮影) 2. MRI (平成 年 月撮影) (1)尾状核萎縮を伴う側脳室拡大 1. あり 2. なし (2)大脳皮質萎縮 1. あり 2. なし 2. ハンチントン病遺伝子検査 (IT15) 1. 未施行 2. 本人施行 3. 家系内患者施行 結果(a.陽性 b.陰性) 3. 有棘赤血球 1. あり 2. なし 8. 血清CK上昇 1. あり 2. なし					
日常生活障害度(介護保険に準じる)						
	障害の日常生活自立度(寝たきり度) 1. 正常 2. J1 3. J2 4. A1 5. A2 6. B1 7. B2 8. C1 9. C2 痴呆の日常生活自立度 1. 正常 2. I 3. IIa 4. IIb 5. IIIa 6. IIIb 7. IV 8. M					
医師の意見(経過, 症状, 治療, 問題点など)				記載年月日:平成 年 月 日 所属施設名 所在地 TEL () 医師氏名		

難病対策研究で 6 疾患を追加

特定疾患対策懇が提案

厚生労働省の特定疾患対策懇談会（座長＝寺田雅昭・先端医療振興財団副理事長）は3月28日の会合で、「特定疾患治療研究事業」と「難治性疾患克服研究事業（特定疾患調査研究分野）」の対象として、それぞれ3疾患の追加を提案した。

難病の治療法研究のため、医療費の自己負担分を公費で補助している「特定疾患治療研究事業」（現45疾患）の対象として追加提案されたのは、①線条体黒質変性症②進行性核上性麻痺③大脳皮質基底核変性症—の3疾患で、「難治性疾患克服研究事業」（現118疾患）は、①大脳皮質基底核変性症②重症多型滲出性紅斑（急性期）③肺リンパ脈管腺筋腫症（LAM）—の3疾患。