

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）  
「運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究」班  
平成 25 年度ワークショップ報告書

【演題名】孤発性 CCA の臨床的多様性

【演 者】桑原 聡、別府美奈子、澤井 撰

【所 属】千葉大学大学院医学研究院・神経内科学

【要 約】

孤発性小脳皮質萎縮症（CCA）は成人発症の脊髄小脳変性症のうち遺伝性小脳失調症、多系統萎縮症（MSA）、その他小脳障害をきたす原因を除外した疾患群の総称として用いられている。2013 年現在全国で約 7000 名が CCA の臨床診断で特定疾患受給者として登録されているが、その実態は未だ不明であり、家族歴の確認できない遺伝性小脳失調症、MSA の初期、免疫介在性小脳炎が混在していると考えられる。

今回、過去 5 年間に当院を受診した連続症例の実態調査を行い、CCA の実態について検討した。対象は 2008 年から 2013 年 6 月までに千葉大学神経内科を新規受診した 7855 名中脊髄小脳変性症が疑われた 220 名において、臨床情報、脳 MRI、自律神経機能検査、自己抗体、遺伝子検査所見を後ろ向きに検討した。初診時診断は遺伝性小脳失調症 71 例（32%）、痙性対麻痺 23 例（10%）、孤発性脊髄小脳変性症 126 例（58%）であった。孤発性脊髄小脳変性症の内訳は MSA（Gilman の診断基準で possible 以上）が 81 名（64%）、CCA が 33 例（27%）、その他 9%であった。

初回診断で CCA とされた 33 例をさらに解析

した。MRI の T2 強調画像・プロトン密度強調画像で hot cross ban sign（十字徴候）が 18 例に認められ、このうち 15 例では自律神経機能検査（起立試験、排尿機能検査）異常を伴っており、これらの 18 例は MSA 初期と思われた。遺伝子検査は 5 例で施行されて、2 例がそれぞれ SCA6、SCA31 と診断された。3 例において抗甲状腺抗体が陽性であり、そのうち 1 例では亜急性進行から橋本脳症・小脳型が疑われた。すなわち CCA33 例は(1)MSA 初期(18 例、55%)、(2)家族例のとれない SCA6/31(2 例、7%)、(3)橋本脳症(1 例、3%)、(4)孤発性変性疾患としての CCA 疑い(12 例、36%)に分類された。

以上の結果から現在孤発性 CCA と診断されている症例には少なくとも以下の 4 群が存在すると考えられた：

- (1)MSA 初期
- (2)家族歴のとれない SCA6/31
- (3)橋本脳症小脳型
- (4)孤発性変性疾患としての CCA。

今後、系統的な前向き調査によって CCA の実態を明らかにしていくことが必要と考えられる。