

一次調査質問票考案、二次調査（関連学会経由情報収集）

データ解析

研究分担者：杉浦 嘉泰¹⁾

1) 福島県立医科大学医学部神経内科学講座

研究要旨

本邦における反復発作性運動失調症（episodic ataxia：EA）については、EA2型の症例報告が散見されるものの、遺伝子診断確定例は数例にとどまり、有病率・自然歴など実態は不明である。記述式質問表による一次調査を行い、EA診療の現状を調査する。判明したEA経験例について、詳細な情報を収集する二次調査を行う。一次・二次調査を通じて、本邦でのEAの実態を明らかにし、EAの診断基準・重症度分類作成をめざす。初年度である平成29年度は、研究代表者ならびに他の研究分担者とのメール協議により、一次調査質問票と二次調査質問票の作成を完了、一次調査については集計まで完了した。

A：研究目的

未だ全容が明らかではない、本邦における反復発作性運動失調症（episodic ataxia：EA）の推定される有病率、臨床実態を明らかにし、その診断や治療の体制基盤構築を目指す。

B：研究方法

研究代表者ならびに他の研究分担者とのメール協議により、一次調査質問票と二次調査質問票の作成を行う。本邦でEAの診療に携わる可能性が高いと考えられる医療機関として、日本神経学会、日本てんかん学会、日本小児神経学会の教育施設とし、その神経内科、脳外科、小児科の診療責任者宛に一次調査票を

送付し、回答を解析する。回答の中で、EA診療経験のある施設で、二次調査協力に同意された施設に対して、二次調査を行い、より詳しい情報収集を行う。これらの調査結果を通じて、本邦におけるEAの特徴とその診療実態を明らかにし、診断基準ならびに重症度分類の作成を目標とする。

C：研究結果

一次調査では、臨床診断に至ったEAの経験例と、遺伝子解析まで行い、確定診断できた例とを分類して集計できるように質問を設定した。また、他の神経疾患との対比から、有病率を推定できるように、頭痛、てんかん、

脊髄小脳変性症の年間経験例も質問に盛り込んだ。二次調査では、EAの診断の難しさの指標として、発症から診断までの年数およびかかった医療機関数を質問として盛り込んだ。

平成30年1月に、該当の医療機関への一次調査票送付を完了、2月28日〆切とし、現在、集計を研究代表機関にて完了、詳細については解析中である。

D：考察

EAの症状は多岐にわたり、また一過性の症状であることも多く、診断が難しい。また、患者が受診する診療科として、小児科、精神科、神経内科、脳神経外科など多岐にわたることが予想される。本邦で診断に至ったEA症例の診断までの過程を解析することで、神経内科のみならず、どの診療科にもEAについて周知広報していくかは、今後のEAの診療体制構築に向けて重要な課題である。

E：結論

本研究で得られる情報は、稀少難病であるEAの診断・診療体制の構築に貢献する。

F：健康危険情報

無し

G：研究発表

1：論文発表

該当なし

2：学会発表

該当なし

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得

該当なし

2：実用新案登録

該当なし

3：その他

なし