

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：氏名 久保田 智哉¹⁾

1) 大阪大学大学院医学系研究科 保健学科 助教

研究要旨

反復発作性運動失調症（episodic ataxia：EA）は、間欠的な運動失調を呈する希少疾患であり、欧米ではEA2型（EA2）が最多、EA1型が次に多い。ともに常染色体優性遺伝の遺伝病であり、EA2はカルシウムチャンネル、EA1はカリウムチャンネル遺伝子に変異を持つ。本邦におけるEAについては、EA2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、各病型の有病率・自然歴など実態は不明である。本研究は、本邦におけるEAの実態を把握するとともに、神経内科医・小児神経科医の協力を得て、EA患者の診断・治療体制の基盤を作ることを目的とする。EA診療に携わる可能性の高い医療機関に対し、郵送による記述式質問表を用いた一次調査を行い、EA診療の現状について情報を得た。全体で576施設に送付し、計259施設より回答を得た（回収率 45.0%）。EAの経験施設は、全部で21施設、29症例であり、EA1が2例、EA2が19例、その他が1例、不明無記載が7例であった。遺伝子解析施行例は9例で、全てEA2であった。また、大阪大学での経験症例を調査、2家系を見出し、その特徴についても解析を開始した。実施予定の二次調査も含め、本研究はEA診療基盤の構築に寄与する。

A：研究目的

反復発作性運動失調症（episodic ataxia：EA）は、間欠的な運動失調を呈する希少疾患であり、根本的な治療法が存在しない難病である。本研究は、本邦におけるEAの実態を把握するとともに、神経内科医・小児神経科医の協力を得て、EA患者の診断・治療体制の基盤を作ることを目的とする。

B：研究方法

本邦におけるEAの実態を調査するため、研究代表者ならびに他の研究分担者との、メールによる合議により、一次調査票と二次調査票を作成した。EA診療に携わる可能性の高い医療機関として、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を選定した。研究代表機関において研究計画の倫理申請・認可の後、上記医療機関に対して郵送

による記述式質問表を用いた一次調査を行い、EA 診療の現状について情報を得た。

また、大阪大学神経内科で経験された EA についても後方的に調査した。

(倫理面への配慮)

質問票を含めた研究計画について、研究代表機関での倫理委員会での審査を終了、認可を受けた。

C：研究結果

一次調査の結果は以下の通りであった。全体で 576 施設に送付し、計 259 施設より回答を得た(回収率 45.0%)。内訳は、日本神経学会教育施設 376 施設中 155 施設、小児神経学会教育施設 145 施設中 80 施設、てんかん学会教育施設(神経学会との重複除) 57 施設中 24 施設であった。EA の経験施設は、全部で 21 施設、29 症例であり、EA1 が 2 例、EA2 が 19 例、その他が 1 例、不明無記載が 7 例であった。遺伝子解析施行例は 9 例で、全て EA2 であった。

大阪大学での EA 経験例について後方視的に調査し、見出した 2 家系 4 症例の特徴について解析を始めた(資料 1)。

D：考察

一次調査の結果から、EA が希少疾患であることが再確認できた。また、本邦でも EA2 が多い傾向であることが示唆された。代表施設からの 2 家系 4 症例の特徴について解析を開始し、脳波異常やてんかん合併例の中に EA が潜在している可能性が示唆されている。また、年齢と共に症状の変遷が見られる症例もあり、今後の二次調査においても留意すべき点であると考えられた。

E：結論

EA は本邦でも 20 症例強しか確認できず、希少疾患であることが再認識された。その症状の多彩さに留意し、二次調査解析を進めることが重要であると考えられた。

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

1：論文発表

なし

2：学会発表

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