

< 反復発作性運動失調症 (EA : Episodic ataxia) 診断基準 >

< 診断基準 >

Definite と Probable を対象とする。

診断のカテゴリー

Definite

を満たし、< 鑑別を要する疾患 > を鑑別できる。

Probable

を認め、 ~ のうち3つ以上の項目を認め、かつ< 鑑別を要する疾患 > を鑑別できる。

Possible

を認め、 ~ のうち3つ以上の項目を認め、かつ< 鑑別を要する疾患 > を鑑別できる。

項目

次の2つの特徴を満たす小脳失調発作を過去に3回以上認める。

1) ふらつき・構音障害・回転性めまいの少なくとも一つを呈する

2) ほぼ無症状の発作間欠期、または「症状の重い時」と「軽い時」が明らかに存在する原因遺伝子に疾患原因と考えられる変異(下記)を認める。

常染色体優先遺伝を示す小脳失調発作の家族歴

発作間欠期に眼振を認める。

発作性の不随意運動・上肢症状(協調運動障害、筋力低下、振戦、筋のぴくつき・こわばり)を認める。または、針筋電図検査によりミオキミア放電を認める。

てんかん(の既往)又は全般性徐波を特徴とする脳波異常を認める

CTやMRIにて小脳萎縮(特に虫部)を認める。

精神発達遅滞、あるいはその家族歴を認める。

< 鑑別を要する疾患 >

- 脊髄小脳変性症(特にSCA6など)
- 脳幹性前兆を伴う頭痛(下記 参考資料参照)
- 片麻痺性片頭痛(下記 参考資料参照)
- 前庭性片頭痛(下記 参考資料参照)
- 発作性運動誘発性ジスキネジア(PKD: Paroxysmal kinesigenic dyskinesia)、発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ(PKC: Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis)
- 発作性非運動誘発性ジスキネジア(PNKD: paroxysmal nonkinesiogenic dyskinesia)
- ミトコンドリア病(ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症、ピルビン酸脱水素酵素複合体(PDHC)欠損症など)
- 尿素サイクル異常症(ornithine transcarbamylase 欠損症、carbamoylphosphate synthetase 1 欠損症、シトルリン血症I型、アルギニノコハク酸尿症など)

- アミノ酸代謝異常（Hartnup 病、間欠型メープルシロップ尿症、イソ吉草酸血症など）
- グルコーストランスポータ 1 欠損症
- Issacs 症候群 / Morvan 症候群
- 遺伝性周期性四肢麻痺

<EA の既知の原因遺伝子>

- EA1 : *KCNA1* 遺伝子
- EA2 : *CACNA1A* 遺伝子
- EA5 : *CACNB4* 遺伝子
- EA6 : *SLC1A3* 遺伝子

<重症度分類>

非発作時の評価については Barthel Index を用いて、85 点以下を対象とする。

非発作時の評価で Barthel Index で 86 点以上の症例は、下記の発作重症度において中等症以上を満たす場合に対象とする。

発作時重症度評価 （最低 6 か月の診療観察期間の後に判定する。）

軽症

歩行に介助を要する状態が 1 時間以上続く発作のあった日が、平均で月に 1 日未満

中等症

歩行に介助を要する状態が 1 時間以上続く発作のあった日が、平均で月に 1 日以上

重症

歩行に介助を要する状態が 1 時間以上続く発作のあった日が、平均して月に 4 日以上

非発作時重症度評価 : Barthel Index をもちいて評価し、85 点以下を対象とする。

参考のための診断基準

脳幹性前兆を伴う頭痛

片頭痛の前兆症状の責任病巣が明らかに脳幹と考えられるもの。「国際頭痛分類第3版 訳日本頭痛学会・国際頭痛分類委員会」の「1.2.2 脳幹性前兆を伴う片頭痛」に準ずる。

1.2.2 脳幹性前兆を伴う片頭痛

<診断基準（「国際頭痛分類第3版」より抜粋）>

A. 1.2. 「前兆のある片頭痛」の診断基準と下記のBを満たす頭痛がある。

B. 前兆として下記の二項目の両方を認める。

下記の完全可逆性脳幹症状のうち少なくとも2項目を満たす。

- a. 構音障害
- b. 回転性めまい(動揺性めまいは含まない)
- c. 耳鳴り
- d. 難聴（耳閉感では不十分）
- e. 複視（霧視では不十分）
- f. 感覚障害に起因しない運動失調
- g. 意識レベルの低下（GCS 13）

運動麻痺（脱力）あるいは網膜症状は伴わない。

片麻痺性片頭痛の診断基準

運動麻痺（脱力）を含む前兆のある片頭痛。家族性片麻痺性片頭痛 1 型（FHM1：Familial hemiplegic migraine type 1）は *CACNA1A* 遺伝子異常が原因であり、EA2 と Allelic disorder の関係にある。「国際頭痛分類第 3 版 訳日本頭痛学会・国際頭痛分類委員会」の「1.2.3 片麻痺性片頭痛」に準ずる。

1.2.3 片麻痺性片頭痛

< 診断基準（「国際頭痛分類第 3 版」より抜粋） >

A. 1.2. 「前兆のある片頭痛」の診断基準と下記の B を満たす頭痛がある。

B. 前兆として下記の二項目の両方を認める。

完全可逆性運動麻痺（脱力：不全麻痺）

完全可逆性視覚症状、感覚症状、言語症状のいずれか 1 つ以上

1.2.3.1. 家族性片麻痺性片頭痛

< 診断基準（「国際頭痛分類第 3 版」より抜粋） >

A. 1.2.3 「片麻痺性片頭痛」の診断基準を満たす発作がある。

B. 第 1 度近親者または第 2 度近親者の少なくとも一人が 1.2.3 「片麻痺性片頭痛」の診断基準を満たす発作がある。

1.2.3.1.1. 家族性片麻痺性片頭痛 1 型 (FHM1): 上記に加え、*CACNA1A* 遺伝子の変異が証明されている。

1.2.3.1.2. 家族性片麻痺性片頭痛 2 型 (FHM2): 上記に加え、*ATP1A2* 遺伝子の変異が証明されている。

1.2.3.1.3. 家族性片麻痺性片頭痛 3 型 (FHM3): 上記に加え、*SCN1A* 遺伝子の変異が証明されている。

1.2.3.1.4. 家族性片麻痺性片頭痛、他の遺伝子座: 上記に加え、*CACNA1A* 遺伝子、*ATP1A2* 遺伝子、*SCN1A* 遺伝子のいずれにも変異が証明されない。

前庭性片頭痛の診断基準

「国際頭痛分類第3版 訳日本頭痛学会・国際頭痛分類委員会」の「A1.6.6 前庭性片頭痛」に準ずる。

A1.6.6 前庭性片頭痛

<診断基準（「国際頭痛分類第3版」より抜粋）>

- A. C と D を満たす発作が 5 回以上ある。
- B. 現在または過去に 1.1 「前兆のない片頭痛」または 1.2 「前兆のある片頭痛」の確かな病歴がある。
- C. 5 分～72 時間の間で持続する中等度または重度の前庭症状がある。
- D. 発作の少なくとも 50% は以下の 3 つの片頭痛の特徴のうち少なくとも 1 つを伴う。

頭痛は以下の 4 つ特徴のうち少なくとも 2 項目を満たす。

- a. 片側性
- b. 拍動性
- c. 中等度又は重度
- d. 日常的な動作により頭痛が増悪する

光過敏と音過敏

視覚性前兆

- E. ほかに最適な ICHD-3 の診断がない、または他の前庭疾患によらない。