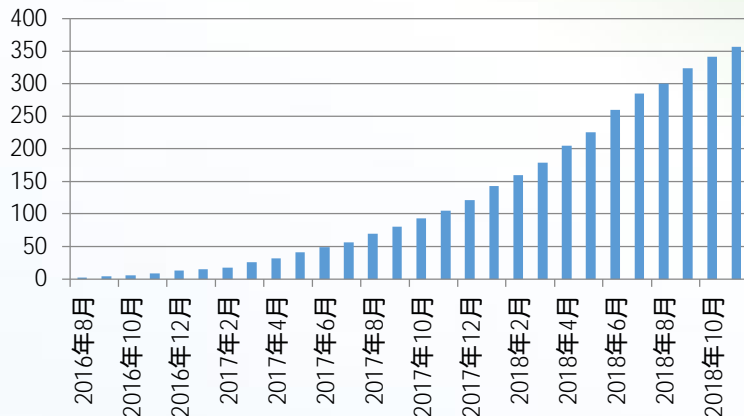


# 多系統萎縮症の患者登録・自然歴調査

研究分担者 辻 省次 東京大学医学部附属病院 分子神経学

## MSAレジストリー



MSAレジストリーの登録人数は増加が続いている。今後も増加を見込んでいる。

## 日本語版UMSARS

UMSARSの日本語版を作成し、信頼性と妥当性の検討を行っている。

### APPENDIX: UNIFIED MSA RATING SCALE (UMSARS) Part I: Historical Review

Rate the average functional situation for the past 2 weeks (unless specified) according to the patient and caregiver interview. Indicate the score that best fits with the patient status. Rate the function independently from the nature of the signs.

- Speech
  - 0 Not affected.
  - 1 Mildly affected. No difficulties being understood.
  - 2 Moderately affected. Sometimes (less than half of the time) asked to repeat statements.
  - 3 Severely affected. Frequently (more than half of the time) asked to repeat statements.
  - 4 Unintelligible most of the time.
- Swallowing
  - 0 Normal.
  - 1 Mild impairment. Choking less than once a week.
  - 2 Moderate impairment. Occasional food aspiration with choking more than once a week.
  - 3 Marked impairment. Frequent food aspiration.
  - 4 Nasogastric tube or gastrostomy feeding.

CK Wenning, et al. Development and validation of the Unified Multiple System Atrophy Rating Scale (UMSARS). Movement Disorder 2004;19:1391-1402

### 統一日本語版 UMSARS

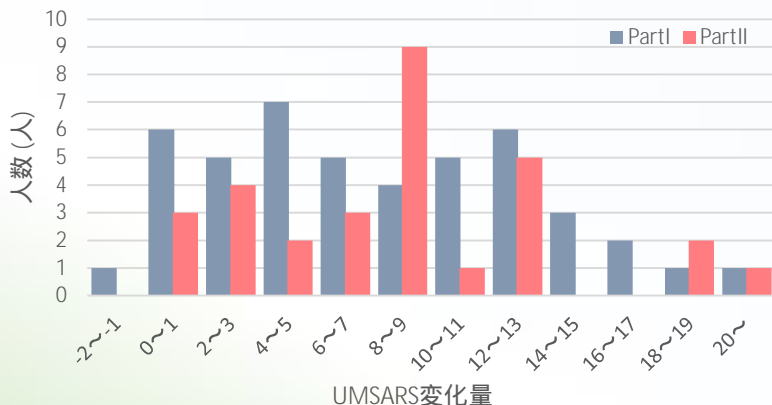
#### Part I 病態による日常生活動作の評価

文中に指定がないかぎり質問前2週間の平均的な機能を、患者本人および介護者への質問により評価する。患者の状態に最もよく当てはまる評点を選ぶ。臨床徴候とは独立して、患者の機能を評価する。

- 会話
  - 0 障害なし。
  - 1 軽度の障害はあるが、よく聞き取れる。
  - 2 中等度の障害。ときどき聞き逃される(2回に1回以下)。
  - 3 重度の障害。しばしば聞き逃される(3回に1回を超える)。
  - 4 ほとんど理解不能。
- 嚥下
  - 0 正常。
  - 1 軽度の障害。むせは週に1回未満。
  - 2 中等度の障害。食物の誤嚥によるむせが週に1回を超える。
  - 3 重度の障害。しばしば食事を誤嚥する。
  - 4 経鼻胃管ないし胃瘻による栄養。

## 多系統萎縮症の自然歴

### 登録12ヶ月後のUMSARS変化量



30名の12ヶ月後のUMSARS part I, part II の変化量を評価した。欧米の既報よりも、変化量が大きい傾向があり、発症早期の症例が多く登録されていることを反映している可能性も考えられ、登録症例を増やして、さらに検討する。

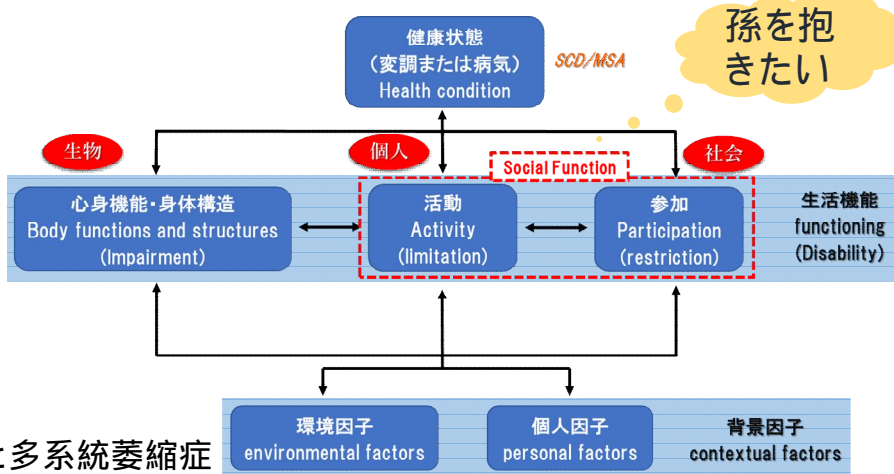
	12ヶ月後変化量の中央値(平均値)
Part I	7 (7.74)
Part II	8 (8.4)

# SCD・MSAに対するリハビリテーションの検証と開発・普及

研究分担者：宮井一郎 (大道会森之宮病院神経リハビリテーション研究部)  
 研究協力者：平松佑一, 藤本宏明, 乙宗宏範, 畠中めぐみ, 矢倉一(同上),  
 服部憲明(大阪大学国際情報医工情報センター臨床神経医工学寄付研究部門)

## 【目的】

SCDにおけるリハビリテーション効果の新たな評価指標として(図1)、Goal Attainment Scale (GAS)を導入し(図2)、重症度や病期に応じたリハビリテーション介入の最適化を図る。



## 【成果】

1. 脊髄小脳変性症8例と多系統萎縮症4例の約4週間の短期集中リハ前後のGASのデータを収集した。

図1 ICFとSocial Function

患者・家族と「目標」、「段階付け」、「重みづけ(重要性、難しさ)」を設定

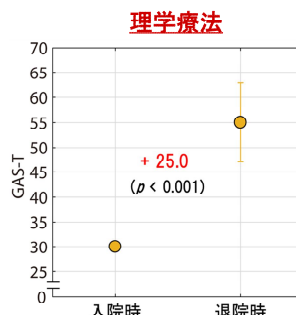
## 図2 個別化された目標設定

Tスコアに変換

## 図3 GAS-Tスコアの変化

スコア 目標: 孫を抱いてあやしたい(重要性:2、難しさ:3)

- +2 調整された車椅子であれば孫を抱いて10分の座位保持ができる
- +1 調整された車椅子、ベビースリング無しで孫を抱いて5分の座位が保持できる
- ±0 調整された車椅子、ベビースリング使用で孫を抱いて5分の座位が保持できる **退院時**
- 1 調整された車椅子で座位保持はできるが、孫を抱えることはできない
- 2 標準的な車椅子では座位保持が崩れており、孫を抱えることはできない **入院時**



目標である座位機能を獲得するために、運動失調、筋力、座位保持能力、シーティング、動作指導などにアプローチする

2. GASは理学療法、作業療法、言語聴覚療法における個別性のある目標設定とその評価に有用であることを確認した(図3)。さらに具体的な目標に関しては、ICFコードに紐づけると(表1)、客観性を持った分類が可能であった。

表1 ICFコード分類の内訳

GAS目標	ICF章	ICFコード	頻度 (n=12)	
			理学療法	言語聴覚療法
歩行	運動・移動	d4500 - 短距離歩行	5 (42%)	
四つ這いでの移動	運動・移動	d4550 - 這うこと	1 (8%)	
階段昇降	運動・移動	d4551 - 登り降りすること	1 (8%)	
屋外歩行	運動・移動	d4602 - 屋外の移動	1 (8%)	
ホースを持って歩行	運動・移動	d4301 - 持ち上げることと運ぶこと	1 (8%)	
トイレへの移乗	運動・移動	d4200 - 移乗	1 (8%)	
立ち上がり	運動・移動	d4104 - 立つこと	1 (8%)	1 (8%)
姿勢の保持	運動・移動	d4154 - 立位の保持	1 (8%)	1 (8%)
床からの立ち上がり	運動・移動	d4108 - 特定の基本的な姿勢の変換	1 (8%)	1 (8%)
トイレ動作	セルフケア	d5401 - 排泄の管理	1 (8%)	
更衣	セルフケア	d5400 - 衣服を着ること	1 (8%)	
洗体、洗顔	セルフケア	d5100 - 自分の一部の身体を洗うこと	2 (17%)	
食事、嚥下	セルフケア	d550 - 食べること	1 (8%)	1 (8%)
調理動作	家庭生活	d6300 - 調理	2 (17%)	
孫を抱く	コミュニティライフ	d9205 - 社交	1 (8%)	
絵を描く	コミュニティライフ	d9202 - 芸術と文化	1 (8%)	
歌唱	コミュニティライフ	d9204 - 趣味		1 (8%)
電話の明瞭度	コミュニケーション	d330 - 話すこと		8 (67%)
電話	コミュニケーション	d3500 - 会話の開始		1 (8%)
自主練習の定着	一般的な課題と要求	d2301 - 日課の管理		1 (8%)

# 特発性小脳失調症 (IDCA) の全国実態調査

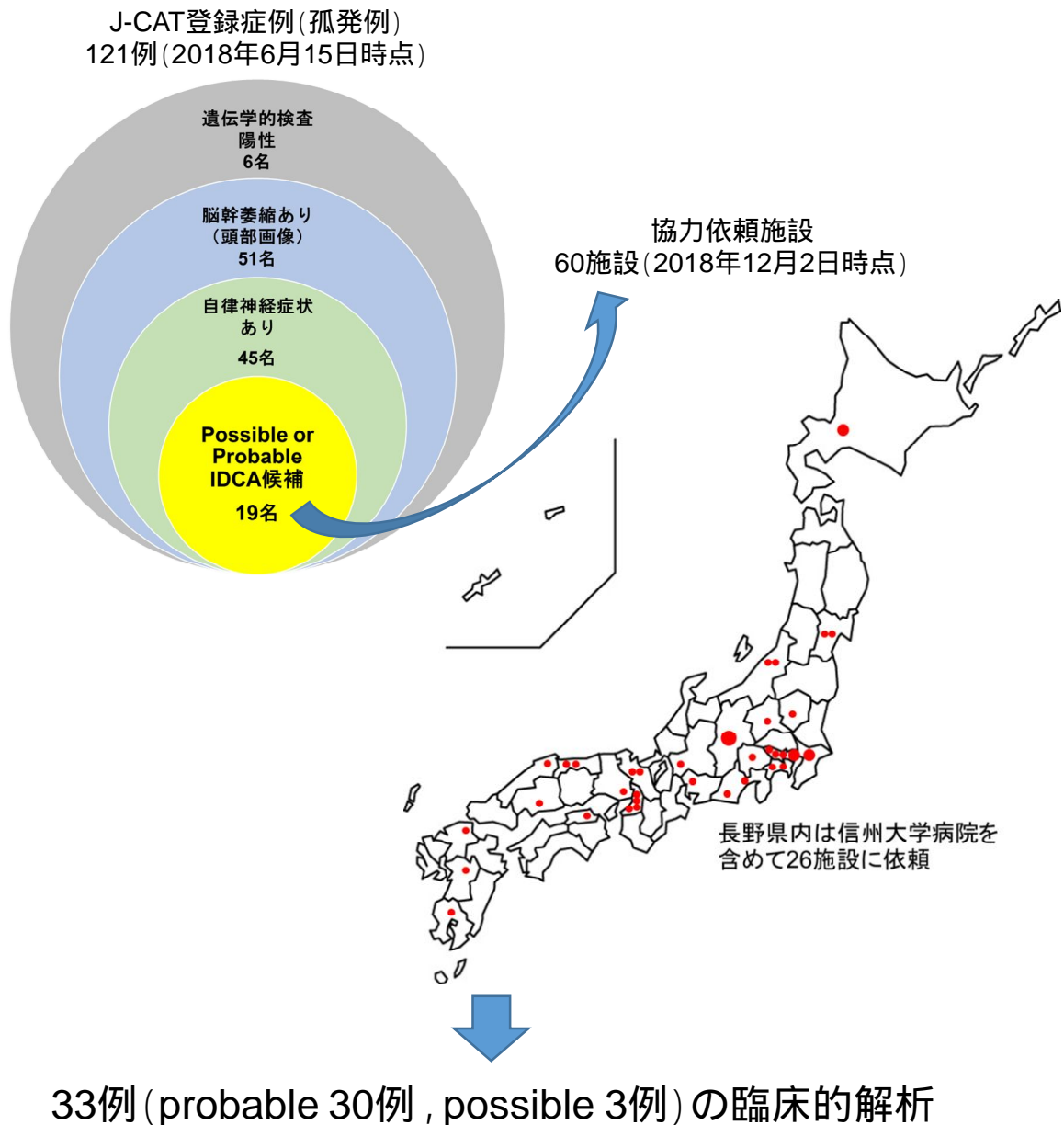
研究分担者: 吉田邦広, 中村勝哉, 松嶋 聡, 関島良樹, 桑原 聡, 高橋祐二, 佐々木秀直, 水澤英洋

【目的】 特発性小脳失調症 (idiopathic cerebellar ataxia, IDCA) の全国的な実態調査

【方法】

- J-CAT登録症例中の孤発性患者121名の追跡調査, および運動失調班 (医療基盤班) の班員, personal communication (吉田邦広) により全国からの情報提供を集積した.
- 情報提供には所定の臨床調査シートを用いた.

【成果】 2018年12月時点で, 全国から40例の情報提供があった. うち主要項目を満たさない14例, 除外項目に抵触する可能性のある3例を除外 → 33例 (probable 30例, possible 3例) を集積.



## 3軸加速度計を用いた，小脳失調症の臨床的バイオマーカー研究

研究分担者: 吉田邦広, 松嶋 聡, 中村勝哉, 関島良樹

【目的】 失調性歩行の客観的・定量的評価法として加速度データに着目し，病型毎の重症度の経時変化を反映するバイオマーカーとしての有用性を検証する。

【方法】 健常群と患者群(SCA/MSA-C患者)に対し，腰部に3軸加速度計を装着し，10m歩行における加速度データを解析した。計測パラメータとして表2に挙げる10種類を得た。患者群の計測データに対して主成分分析を行い，主成分負荷量と個々の計測値から被験者ごとに主成分得点値を計算した。一部の患者群において約6ヶ月の間隔で同様の計測を繰り返し，経時変化を検討した。

【成果】 2018年11月時点で，初回計測を終了したのは健常群58名，患者群89名。49名に対して複数回の計測を行った(表1)。SARAと比較して短期間における変化の鋭敏性の検討は必要だが，加速度データはリアルタイムに歩行能力を反映した失調性歩行の重症度評価法となり得る。

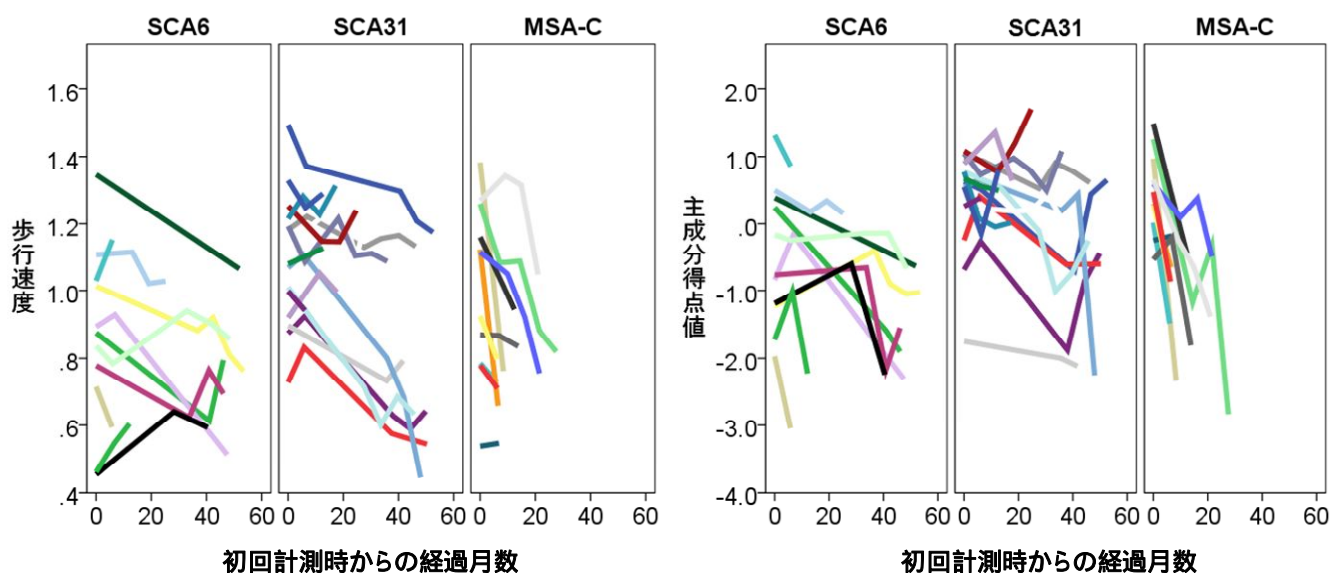
表1 計測対象者の内訳

疾患名	初回計測 (n = 89)		複数回計測 (n = 49)	
	人数	罹病期間 (年)	人数	計測期間の 範囲 (月)
SCA6	17	14.6 ± 10.2	12	5.4 ~ 52.5
SCA31	23	6.9 ± 4.2	15	5.4 ~ 52.5
MSA-C	18	1.5 ± 1.1	11	6.0 ~ 27.6
IDCA	16	6.4 ± 6.1	7	6.1 ~ 53.6
SCA2	2	8.0 ± 4.2	2	35.0 ~ 40.5
MJD	3	11.3 ± 9.0	2	6.3 ~ 13.7
その他	10	SCA1: 1名, 遺伝子検査未施行: 9名		

表2 主成分分析結果

計測パラメータ	第1主成分	第2主成分
歩行速度	<b>0.589</b>	0.759
ステップ長	<b>0.548</b>	0.654
Cadence	<b>0.332</b>	0.548
規則性(前後軸)	<b>0.927</b>	-0.013
規則性(上下軸)	<b>0.909</b>	0.107
対称性(前後軸)	<b>0.800</b>	0.020
対称性(上下軸)	<b>0.784</b>	0.103
動揺性(前後軸)	<b>0.088</b>	0.933
動揺性(左右軸)	<b>-0.338</b>	0.822
動揺性(上下軸)	<b>-0.049</b>	0.926

図1 初回計測時からの歩行速度と主成分得点値の変化 (SCA6, SCA31, MSA-C)





# 特定疾患治療研究事業により登録された運動失調症の症例解析について

研究分担者: 金谷泰宏<sup>1</sup> 研究協力者: 市川 学<sup>2</sup>, 佐藤洋子<sup>3</sup>  
 (1 国立保健医療科学院, 2 芝浦工業大学, 3 防衛医科大学校)

図1 データ解析用人工知能の構築

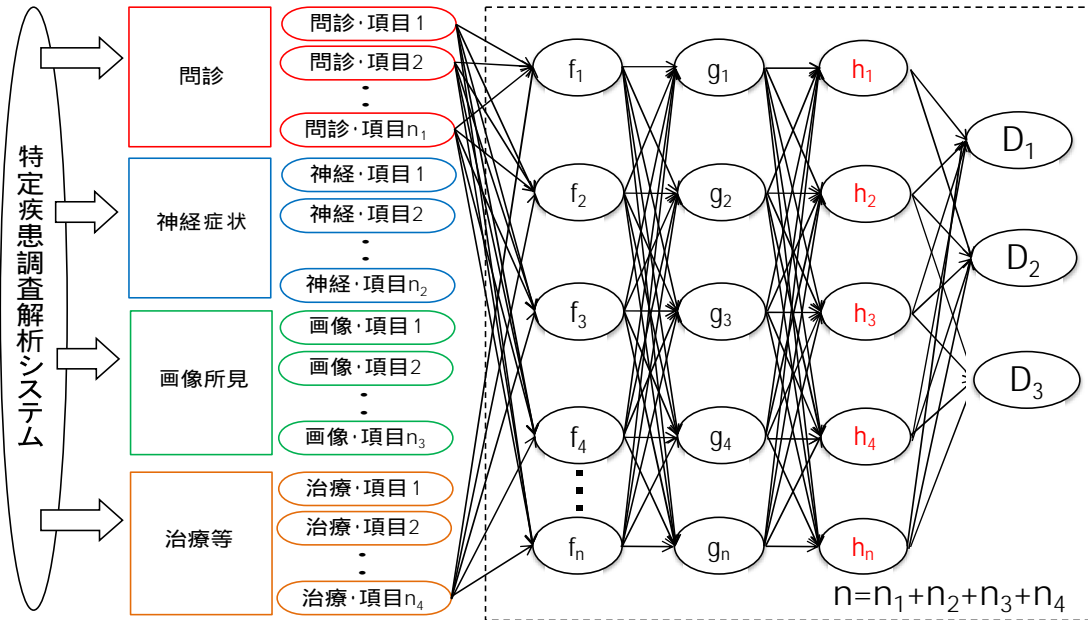
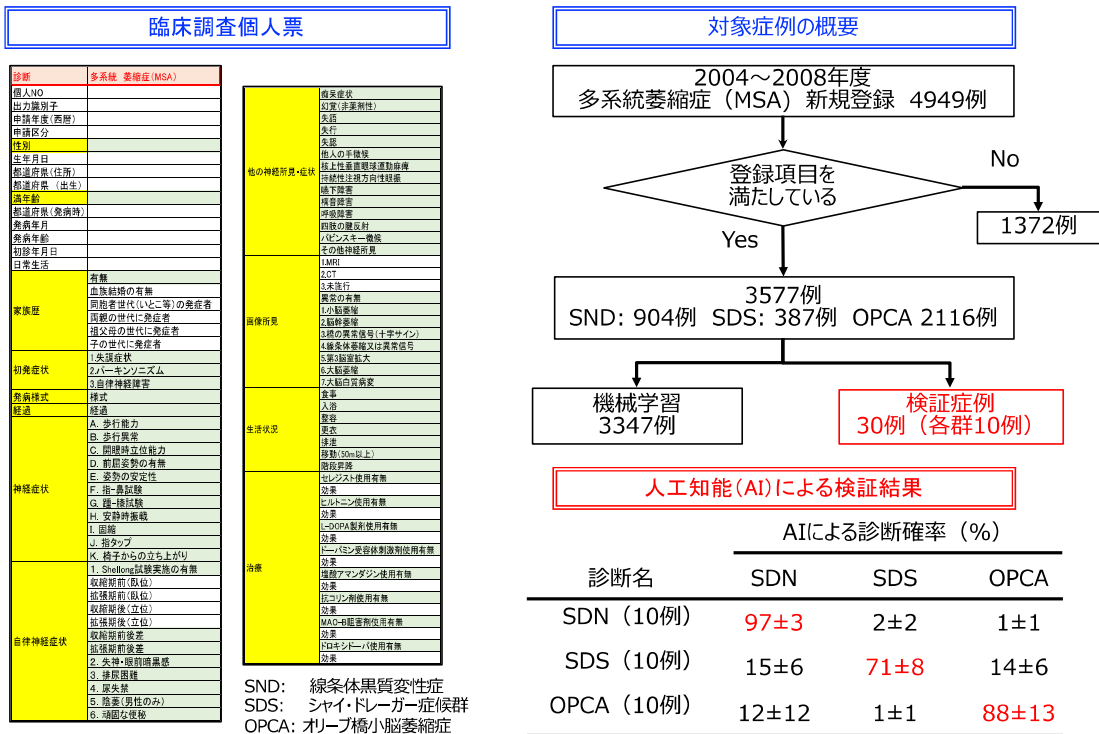
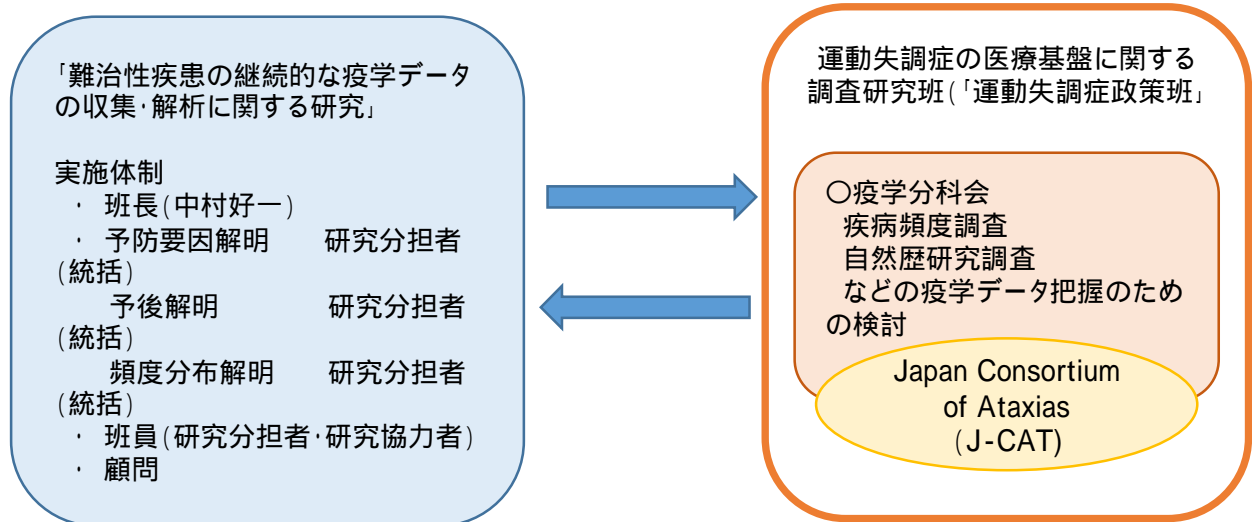


図2 既存症例を用いた機械学習による解析結果



# 難病疫学研究班と臨床研究班との協力体制の構築

研究分担者： 大西浩文(札幌医科大学医学部公衆衛生学講座)



【目的】 難病疫学研究班と臨床調査研究班との協力体制の構築

【成果】

難病疫学研究班から疫学リエゾンとして本研究班へ参画し、また本研究班に疫学分科会を設置することで、疫学・臨床の両方の視点を加えた疾病頻度の把握やJ-CAT自然歴研究の推進など、本研究班での疫学データ把握・分析のための体制の構築ができています。

# 運動失調症の患者登録・自然歴調査J-CAT

研究分担者: 水澤英洋・高橋祐二 (国立精神・神経医療研究センター)、  
Japan Consortium of Ataxias (J-CAT)\*

\* J-CAT: 水澤英洋、高橋祐二、石川 欽也、宇川 義一、吉良 潤一、桑原 聡、佐々木 秀直、勝野 雅央、高嶋 博、瀧山 嘉久、辻 省次、花島 律子、小野寺 理、吉田 邦広、阿部 康二、池田 佳生

【目的】 必要な臨床情報を伴う患者登録の向上 重要な病型の前向き自然歴研究における分子遺伝学的研究  
遺伝子検査による診断精度 遺伝子異常未確定例における分子遺伝学的研究

図1 累積登録件数

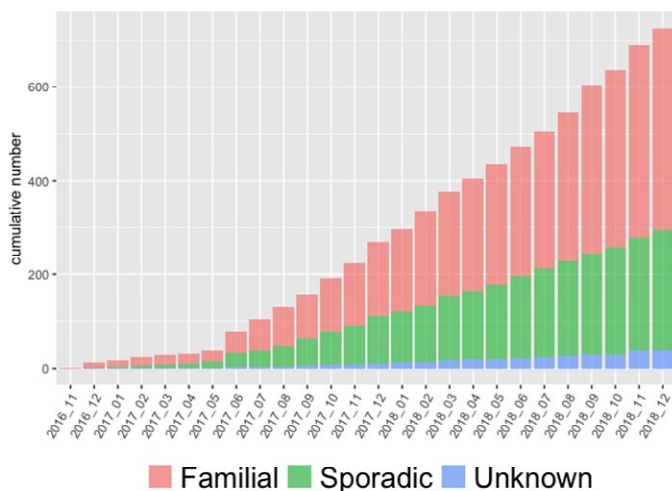


図2 遺伝子検査結果

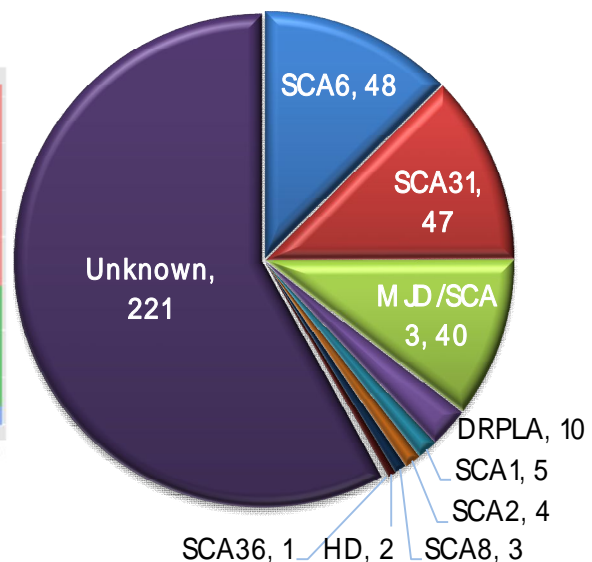
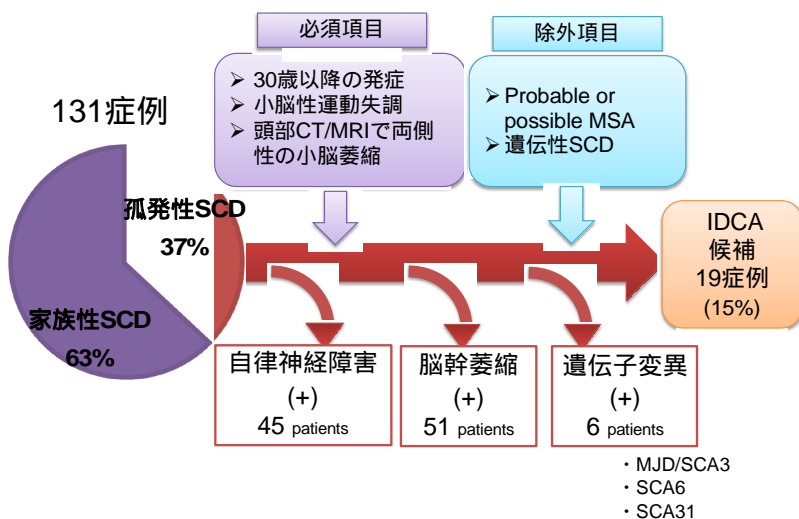


図3 J-CAT活用例  
特発性失調症(IDCA)症例の抽出



## 【成果】

- 2018年12月時点で817例の登録を達成した(図1)。
- 取得検体全例に遺伝子検査を実施し、40%で診断を確定した(図2)。
- 本研究班で提唱した特発性失調症の診断基準に当てはまる症例を抽出し、疫学・自然歴研究に活用した(図3)。