

## 鳥取県における脊髄小脳変性症の臨床疫学調査

研究分担者 花島 律子  
鳥取大学医学部・脳神経医科学講座脳神経内科分野・教授

### 研究要旨

脊髄小脳変性症 (SCD) の遺伝型頻度に関して、鳥取県の脊髄小脳変性症の有病率、遺伝型頻度について高齢化が進む中で変化がないか、鳥取県全域・島根県東部の主要な医療機関 (脳神経内科) を対象にアンケート調査を行った。

その結果、脊髄小脳変性症の有病率は人口 10 万人あたり約 20.3 人であった。孤発例は 58.6%、ADSCA37.8%、ARSCA3.6%であり、ADSCA の遺伝型別頻度は SCA6 が最も多く次に SCA31 という傾向は 1998 年と不変であった。有病率 SCA6 3.1 人、SCA31 1.6 人であり、1998 年の調査と比較すると微増しており、高齢化・人口減少が進行の影響も考えられた。MJD/SCA3 は存在せず、全国データと比較し SCA3 が少ないことは鳥取県の特徴のひとつと考えられた。

### A. 研究目的

脊髄小脳変性症 (SCD) の遺伝型頻度に関して、地域疫学調査に基づいた報告は少ない。当施設では、1998 年に地域悉皆調査に基づき、鳥取県における SCD の遺伝型頻度を調査・報告したが、すでに約 20 年が経過しており、高齢化が進む中で脊髄小脳変性症の病型別頻度に変化がないか明らかにする。

### B. 研究方法

鳥取県全域・島根県東部の主要な医療機関 (脳神経内科) を対象にアンケート用紙を送付し回答を得た

現在診療中の鳥取県に住民票のある脊髄小脳変性症患者について 病型 : CCA, MSA-C, SCA (遺伝型が分かれば明記), SCAR、年齢、性別について回答を得た。除外基準として、感染症、中毒、腫瘍、栄養素の欠乏、奇形、血管障害又は自己免疫性疾患の患者、診療録から収集したデータを

用いることに対して拒否の申し出があった患者とした。

### (倫理面への配慮)

鳥取大学倫理審査委員会の承認を得ている

### C. 研究結果

20/20 施設 (回収率 100%) からの回答では患者数 113 例であり、脊髄小脳変性症の有病率は人口 10 万人あたり 20.3 人と計算された。孤発例は 58.6%、ADSCA37.8%、ARSCA3.6%であった。ADSCA の遺伝型別頻度は SCA6 40.5%、SCA3121.4%、SCA8 7.1% DRPLA 4.8%であった。MJD/SCA3 は存在せず、分類不能が 26.2%であった。

### D. 考察

脊髄小脳変性症の有病率は人口 10 万人あたり 20.3 人と計算された。ADSCA の中では SCA6

が最も多く、SCA31 がそれに続き、この傾向は1998年と不変であった。有病率はSCA6 3.1人、SCA31 1.6人(いずれも人口10万人あたり)であり、1998年と比較してやや大きい値であった。高齢化・人口減少が進行した影響も考えられた。今回の調査では鳥取県にMJD/SCA3は存在しなかった。全国データと比較してSCA3が少ないことは鳥取県の特徴のひとつと考えられた。分類不能が26.2%と多かった。

## E. 結論

1998年と比較して高齢化・人口減少が進行し、SCA6・SCA31の有病率は微増していた。全国データと比較してSCA3が少ないことは鳥取県の特徴のひとつと考えられた。今後、更に特徴的な臨床症状や合併症などの調査も必要である。

## [参考文献]

- 1) Tsuji S et al. Sporadic ataxias in Japan--a population-based epidemiological study. *Cerebellum*. 2008;7(2):189-97.
- 2) Obayashi M et al Prevalence of inositol 1, 4, 5-triphosphate receptor type 1 gene deletion, the mutation for spinocerebellar ataxia type 15, in Japan screened by gene dosage. *J Hum Genet*. 2012;57(3):202-6.
- 3) Nozaki H et al. Clinical and genetic characterizations of 16q-linked autosomal dominant spinocerebellar ataxia (AD-SCA) and frequency analysis of AD-SCA in the Japanese population. *Mov Disord*. 2007 ;22(6):857-62.
- 4) Mori M, et al. A genetic epidemiological study of spinocerebellar ataxias in Tottori prefecture, Japan. *Neuroepidemiology*

2001; 20:144-149.

- 5) Hayashi M, et al. Clinical and genetic epidemiological study of 16q22.1-linked autosomal dominant cerebellar ataxia in western Japan. *Acta Neurol Scand*. 2007;116:123-127.

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1.論文発表

- 1) Tanaka N, Tsutsumi R, Shirota Y, Shimizu T, Ohminami S, Terao Y, Ugawa Y, Tsuji S, Hanajima R. Effects of L-DOPA on quadripulse magnetic stimulation-induced long-term potentiation in older adults. *Neurobiol Aging*. 2019; 84: 217-224.
- 2) Shimizu T, Hanajima R, Shirota Y, Tsutsumi R, Tanaka N, Terao Y, Hamada M, Ugawa Y. Plasticity induction in the pre-supplementary motor area (pre-SMA) and SMA-proper differentially affects visuomotor sequence learning. *Brain Stimul*. 2020;13(1):229-238
- 3) 花島律子 検査からみる神経疾患 プリズム順応検査 *Clinical Neuroscience* 中外医学社 2019年37巻7号 876-879頁

### 2.学会発表

清水崇宏. 小脳機能の色々なとらえかた: プリズム順応を用いた少脳機能障害の検出. 第49回日本臨床神経生理学学会学術大会, 2019年11月28日, 福島. (シンポジウム)