

色素性乾皮症における神経症状の解析と予後予測因子の探索に関する研究

研究分担者 上田 健博 神戸大学大学院医学研究科 脳神経内科学分野 特命講師

研究要旨

XPの神経学的評価として頭部MRI、末梢神経伝導検査、重症度スコアそれぞれ及び相関関係の解析を行い、重症度スコアのtotal score、頭部MRIの灰白質容積、末梢神経伝導検査の脛骨神経CMAPを特に5歳以降でフォローアップすべき項目として同定した。個別の症候としては言語能力、排泄行為、起立・歩行、興味・関心が病状の進行と相関があり、日常臨床でも注意すべきと思われた。

A. 研究目的

色素性乾皮症（XP）における神経症状がどのように進行し、それに関連してどのような因子が機能予後や生命予後へ関わっているのかを検討することで、今後の診療やケアに必要な情報を提供していくことを目的とする。

B. 研究方法

これまでに我々は頭部MRI、末梢神経伝導検査、重症度スコアをXPの神経症状に対する評価項目として確立した。これらの相関関係、副次項目について検討した。

（倫理面への配慮）

患者・家族への診察、検査、問診はすべて通常診療の範疇であり倫理面での大きな問題はないと思われた。患者の臨床データは全て匿名化した上で厳重に取り扱った。

C. 研究結果

重症度スコアのtotal scoreの悪化は、頭部MRIの灰白質容積の減少、末梢神経伝導検査の脛骨神経CMAP（複合筋活動電位）の減少とそれぞれ有意な相関を示した。重症度スコアのサブ解析では、個別の項目で予後を予測させるような因子は認めなかった。これまでの検討から頭部MRI、末梢神経伝導検査、重症度スコアいずれも5歳以降での経年的な悪化が示された。

D. 考察

A群重症型の患者において、経験的には10歳ごろまでは身体的な成長がみられ、高校卒業頃からADLが低下する場合が多い。一方で他覚的な評価では、5歳を契機に神経細胞の減少が進行することが示唆された。言語能力、排泄行為、起立・歩

行、興味・関心が病状の進行と相関があり、日常臨床でも注意すべきと思われた。

E. 結論

重症度スコアのtotal score、頭部MRIの灰白質容積、末梢神経伝導検査の脛骨神経CMAPは特に5歳以降でフォローアップすべき項目と考えられた。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Sekiguchi K, Hashimoto R, Noda Y, Tachibana H, Otsuka Y, Chihara N, Shiraishi Y, Inoue T, Ueda T. Diaphragm involvement in immune checkpoint inhibitor-related myositis. *Muscle Nerve*. 2019; 60(4): E23-E25.

Nishida Y, Nakamura M, Urata Y, Kasamo K, Hiwatashi H, Yokoyama I, Mizobuchi M, Sakurai K, Osaki Y, Morita Y, Watanabe M, Yoshida K, Yamane K, Miyakoshi N, Okiyama R, Ueda T, Wakasugi N, Saitoh Y, Sakamoto T, Takahashi Y, Shibano K, Tokuoka H, Hara A, Monma K, Ogata K, Kakuda K, Mochizuki H, Arai T, Araki M, Fujii T, Tsukita K, Sakamaki-Tsukita H, Sano A. Novel pathogenic VPS13A gene mutations in Japanese patients with chorea-acanthocytosis. *Neurol Genet*. 2019; 5(3): e332.

2. 学会発表

上田 健博, 立花 久嗣, 大塚 喜久, 千原 典夫,

佐竹 渉, 関口 兼司. 当院で診断した多系統萎縮症の予後に関する検討. 第 60 回日本神経学会学術大会(2019. 11)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし