

資料) 神経核内封入体病Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)の診断基準 (案)

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

A 症状

1. 筋力低下(四肢、顔面、眼筋、咽頭筋を含む)
2. 認知機能障害
3. 自律神経障害(神経因性膀胱、縮瞳( $\leq 2.0\text{mm}$ )、反復性嘔吐発作、反復性失神発作のいずれか1つ以上)
4. 小脳性あるいは／および感覚性運動失調
5. 急性から亜急性に出現する意識障害

B 検査所見

1. 頭部 MRI 画像で白質脳症を認め、かつ拡散強調画像にて皮髄境界に沿った異常高信号を認める
2. 末梢神経伝導検査で運動神経伝導速度(MCV)の低下\*1

C. 病理所見\*2

1. 皮膚組織において、HE 染色でエオジン好性に染色され、ユビキチンもしくは p62 陽性に染色される核内封入体を、脂肪細胞、汗腺細胞、線維芽細胞の 3 種類すべての細胞種において認める。
2. 中枢神経組織の神経細胞およびグリア細胞において、あるいは末梢臓器の神経組織あるいは皮膚以外の非神経組織の細胞に、HE 染色でエオジン好性に染色され、ユビキチンもしくは p62 陽性に染色される核内封入体を認める。

D. 遺伝学的検査

*NOTCH2NLC* 遺伝子の変異(GGC 繰り返し配列の延長)を認める\*3

E. 鑑別診断

脆弱 X 随伴振戦／失調症候群 (FXTAS: fragile X-associated tremor/ataxia syndrome) を *FMR1* 遺伝子検査により除外できる

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち 1 項目以上+Bのうち 1 項目以上を満たし、C のうち 1 項目以上およびDを満たすもの

Probable: Aのうち 3 項目以上+Bのうち 2 項目以上+C を 1 項目以上みだし、病理所見が矛盾しないもの

Aのうち 1 項目以上+Bのうち 2 項目以上+C のうち 1 項目以上および E をみだすもの\*2

Aのうち 3 項目以上+Bのうち 1 項目以上を満たし、D を満たすもの

Possible: Aのうち 2 項目以上+Bのうち 1 項目以上を満たし、C のうち 1 項目以上を満たすもの

Aのうち 2 項目以上+Bのうち 1 項目以上を満たし、D を満たすもの

\*1 MCV については、正中神経 50.2 m/s, 尺骨神経 48.8m/s, 脛骨神経 39.9 m/s 以下が MCV 低下の指標である。

\*2 神経核内封入体病では、核内封入体は、中枢および末梢神経細胞、グリア細胞および皮膚、腎臓などの一般臓器の細胞に広く分布するといった特徴的な分布を示すとされている。

\*3 *NOTCH2NLC* 遺伝子のリピート配列については、CGG と表記する場合もある。

## <重症度分類>

Modified Rankin Scale(mRS)、食事・栄養の評価スケール、障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」精神障害の評価スケール、能力障害の評価スケール、のいずれかが3以上を対象とする。

日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書		
modified Rankin Scale		参考にすべき点
0	全く症候がない	自覚症状及び他覚徴候がともにない状態である
1	症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える	自覚症状及び他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2	軽度の障害: 発症以前の活動が全て行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3	中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4	中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5	重度の障害: 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6	死亡	

## 食事・栄養の評価スケール

0. 症候なし。

1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。
3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

## 精神症状

- 1: 症状がまったくないか、あるいはいくつかの軽い症状が認められるが日常生活の中ではほとんど目立たない程度である。
- 2: 精神症状は認められるが、安定化している。意思の伝達や現実検討も可能であり、院内の保護的環境ではリハビリ活動等に参加し、身辺も自立している。通常の対人関係は保っている。
- 3: 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達や現実検討にいくつかの欠陥がみられるが、概ね安定しつつあるか、または固定化されている。逸脱行動は認められない。または軽度から中等度の残遺症状がある。対人関係で困難を感じることもある。
- 4: 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達が判断に欠陥がある。行動は幻覚や妄想に相当影響されているが逸脱行動は認められない。あるいは中等度から重度の残遺症状(欠陥状態、無関心、無為、自閉など)、慢性の幻覚妄想などの精神症状が遷延している。または中等度のうつ状態、そう状態を含む。
- 5: 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に粗大な欠陥(ひどい滅裂や無言症)がある。時に逸脱行動が見られることがある。または最低限の身辺の清潔維持が時に不可能であり、常に注意や見守りを必要とする。または重度のうつ状態、そう状態を含む。
- 6: 活発な精神症状、人格水準の著しい低下、重度の認知症などにより著しい逸脱行動(自殺企図、暴力行為など)が認められ、または最低限の身辺の清潔維持が持続的に不可能であり、常時厳重な注意や見守りを要する。または重大な自傷他害行為が予測され、厳重かつ持続的な注意を要する。しばしば隔離なども必要となる。

## 能力障害

- 1: 精神障害あるいは知的障害を認めない、あるいは精神障害あるいは知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る。
- 2: 精神障害あるいは知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。
- 3: 精神障害あるいは知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする。
- 4: 精神障害あるいは知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する。
- 5: 精神障害あるいは知的障害を認め、身の回りのことはほとんどでき