

特集の意図

非遺伝性小脳性運動失調症に対し用いられる「皮質性小脳萎縮症」という名称は、本来は神経病理学的診断名であり、近年、臨床的な新たな疾患概念とその診断基準が提唱されている。しかし、この病態は均一なものではなく、多様な疾患が混在する。脊髄小脳変性症における未開の領域とも言える皮質性小脳萎縮症の今後の研究や臨床に貢献するために、疾患の歴史や分類、診断基準などを整理し、病理学的な特徴や具体的な病態について解説する。

特集の構成

- 1. 皮質性小脳萎縮症の歴史と分類, 新たな診断基準 (吉田邦広)** 「皮質性小脳萎縮症」の位置付けについて、Marie らの原著から本邦「運動失調症の医療基盤に関する調査研究班」による臨床診断名「特発性小脳失調症 (IDCA)」の提唱に至る流れを解説する。また症候や疾患概念を整理したうえで、最新の診断基準を紹介する。
- 2. 孤発性小脳性運動失調症 — multiple system atrophy と mono system atrophy (渡辺宏久, 他)** 皮質性小脳萎縮症と小脳性運動失調優位型多系統萎縮症 (MSA-C) はいずれも α シヌクレイノパチーに分類されるが、MSA-C の中で特徴的な所見が揃わないものも存在し、鑑別において問題となる。小脳性運動失調、パーキンソン病、自律神経不全のいずれか 1 つのみを呈する MSA を「mono system atrophy」と考え、その臨床像を解説する。
- 3. 皮質性小脳萎縮症の病理 (古賀俊輔)** 病理学的視点から、「皮質性小脳萎縮症」という名称を考える。自験例をもとに、皮質性小脳萎縮症が純粋な小脳性運動失調以外にも多様な症状を呈することから、小脳皮質と下オリーブ核に神経脱落が限局する疾患を包括的に指す病理診断名として使用されるべきという点を解説する。
- 4. 遺伝性疾患の立場からのアプローチ (高橋祐二)** 特発性小脳失調症 (IDCA) の診断では遺伝性脊髄小脳変性症 (hSCD) の除外が必要とされる。SCD の分子遺伝学と遺伝子検査法を概観したうえで、臨床的に IDCA を呈し得る SCA1, 2, 3, 6, 8, 17, 31, DRPLA や、SPG7, SCAR8, SCAR10 などの疾患を解説する。遺伝疫学解明に貢献する運動失調症の患者レジストリ J-CAT による遺伝子解析の展開についても紹介する。
- 5. 自己免疫性小脳性運動失調症からのアプローチ (吉倉延亮, 他)** 著者らの自験例から、特発性小脳失調症 (IDCA) と診断された患者の血清から抗小脳抗体が検出され、IDCA の中に自己免疫性小脳性運動失調症が含まれていることが示唆された。抗 mGluR1 抗体が関連する抗 mGluR1 抗体陽性小脳性運動失調症について詳述する。さらに既知の抗小脳抗体を認めない症例に対するアプローチについても触れる。
- 6. 特発性小脳失調症との鑑別を要する二次性小脳性運動失調症 (桑原 聡)** 特発性小脳失調症 (IDCA) と鑑別すべき疾患として多系統萎縮症や遺伝性小脳失調症などが挙げられるが、その中でも特に除外診断が問題となる二次性小脳性運動失調症について解説する。二次性小脳性運動失調症の多くは治療可能であり、系統的な診断プロセスが求められる。