

J-CAT 登録担当医師 各位

平素より運動失調症の患者登録・自然歴研究 J-CAT にご協力いただき誠にありがとうございます。

この度、J-CAT では予て課題であった二次性運動失調症、中でも自己免疫性小脳失調症の鑑別のために、自己抗体測定のシステムを稼働することができる様になりました。

採血方法・採血量は従来と変更はありませんが、血漿を分離して自己抗体などを測定するため、採血後の検体は冷蔵保存をお願いいたします。

これにより、①自己免疫性小脳失調症の診断支援を行い、②遺伝性・孤発性脊髄小脳変性症のバイオマーカーを探索したいと考えております。自由記載欄に下記手順 2)3)を実施した結果を簡潔にご記載ください。また、臨床情報・診断「孤発性脊髄小脳変性症」「その他」の欄に「自己免疫性小脳失調症」とご記載ください。

手順

- 1) 自己免疫性小脳失調症の鑑別を要する症例であることを確認する。
 - ① 成人（30歳以上の）発症、孤発性、
 - ② 多系統萎縮症を示唆する臨床・画像所見がない（UMSARS で自律神経障害項目 1点以下、頭部MRIで脳幹萎縮・被殻外側T2高信号なし）、
 - ③ 他の二次性運動失調症は否定されている
- 2) 保険診療で測定可能な以下の抗体検査を実施する。
 - ④ 自己抗体（保険診療で可能）
GAD65抗体、抗サイログロブリン抗体、抗TPO抗体、膠原病関連自己抗体（抗核抗体、ds-DNA IgG、SS-A、SS-B、PR3-ANCA、MPO-ANCA）
- 3) 外注で抗グリアジン抗体および傍腫瘍性神経症候群関連抗体の検査を行う。

提出先（費用）（例）
グリアジン抗体：LSI メディエンス（22,500円/検体）
Yo, Zic, Tr, Ri, Hu, Ma, CRMP-5/CV-2：BML（一括測定 25,000円/検体）

事務局・研究グループでは、通常の遺伝子スクリーニングを行うと共に、診断名「自己免疫性小脳失調症」で、1)を満たし、2)3)が陰性である登録例においては、小脳失調症を来す以下の自己抗体を測定します。

mGluR1、Neurochondrin、VGCC：全例測定

DPPX、GluD2、IgLON5：ラット小脳凍結切片の免疫組織染色で陽性例のみ測定

※ なお、30歳以下の発症の症例であっても、経過が亜急性、症候が変動する、小脳萎縮が目立たない、炎症所見など臨床像・検査所見等から自己免疫性小脳失調症が強く疑われる場合には、優先的に自己抗体解析を行う場合もありますので J-CAT 事務局(jcat@ncnp.go.jp)までご相談下さい。

<連絡先>

J-CAT <Japan Consortium of Ataxias>
〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
国立精神・神経医療研究センター
代表者 : 水澤 英洋
事務担当医師 : 高橋 祐二
事務担当秘書 : 森 裕子、中村 由木子
TEL : 042-346-3582
FAX : 042-346-1735
E-mail : jcat@ncnp.go.jp
