

紀伊半島に多発する筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合
(Kii ALS/PDC; Amyotrophic lateral sclerosis/Parkinsonism-dementia complex of
the Kii Peninsula)

疾患概念

1. 地域性：紀伊半島南部の和歌山県から三重県にまたがる、牟婁郡とその周辺地域(具体的には、和歌山県田辺市から三重県松阪市を結んだライン以南)の居住者、あるいは居住歴のあるもの。
2. 臨床病型と臨床症状：臨床病型には、ALS 型とPDC型がある。
ALS 型は、筋萎縮、線維束性収縮、腱反射亢進、Babinski 徴候などの上位と下位の運動ニューロン障害症状を示し、古典的なALS と異なるところはない。
PDC型は、パーキンソニズム（無動、筋強剛を主徴とし、時に振戦を伴い L-dopa への反応は不良）と認知症（意欲低下を主体とした前頭葉皮質下性認知症症状）を単独、もしくは複合して示す。PDC型にALS症状を合併することがある。
3. 神経病理学的所見： ALS型では典型的 ALS 所見を認める。PDC型では黒質変性、基底核変性を認める。神経原線維変化の出現量は、PDC型では大量であり、ALS 型では少ない。好発部位は、脳幹被蓋の諸核、黒質、マイネルト核、間脳、側頭葉内側部で、分布は加齢性変化を超えて広範囲である。PDC型の中にも、典型的ALS病変を認める症例がある。アミロイド老人斑を伴う症例があるが、主体はタウ蛋白の蓄積である。

紀伊 ALS/PDC 診断基準

1. 紀伊半島南部の和歌山県から三重県にまたがる、牟婁郡とその周辺地域(具体的には、和歌山県田辺市から三重県松阪市を結んだライン以南)の居住者、あるいは居住歴のあるもの。
2. 病型としては、
 - a. ALS type：古典的 ALS の臨床像を呈する。
 - b. PDC type：進行性のパーキンソニズム（L-dopa 反応不良）および認知症（早期から意欲低下が目立つ）、のいずれかあるいは、複合症状を示す。
 - c. ALS/PDC type: a. と b. の合併。
3. ALS/PDC の家族歴がある。（家族歴は、ALSのみの場合、PDC のみの場合あるいは両者の場合を問わない）

4. 神経病理学的には、

a. 古典的なALS 病理 + 大脳皮質、脳幹に加齢性変化を超えて広く出現する神経原線維変化。

b. 黒質変性、基底核変性 + 大脳皮質、脳幹に加齢性変化を超えて広く出現する多数の神経原線維変化。

c. a+b.

Possible

(1+ 2a)、(1+2b)のいずれかを満たす

Probable

(1+2c)、(1+2a+3)、(1+2b+3)のいずれかを満たす

Definite

(Possible or Probable) かつ (4のa、b、cのいずれかに該当)

重症度分類

I 日常生活は自立しており、発病前の社会生活を維持できている。

II 日常生活は不自由があるものの自立している。社会生活上、就労や家事等が困難である。

III 屋外歩行には装具あるは介助者による支えが必要である。日常生活にも部分的に介助を要する。

IV ベッド上または車椅子生活だが、意思疎通可能で、介助により摂食や排泄ができる。

V ほぼ寝たきりで全面的介助が必要。

日本神経学会承認日 2014年1月24日