

## 無セルロプラスミン血症の診断基準

### <診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

#### A 症状

1. 糖尿病
2. 中枢神経症状（小脳失調症状、不随意運動、パーキンソン症状、認知症、精神症状）
3. 網膜変性症
4. 小球性低色素性貧血（鉄不応性貧血、見かけ上の鉄欠乏性貧血）

#### B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見（Cut Off 値を設定）
  - a) 血清セルロプラスミン < 2mg/dl
  - b) 血清銅 < 20  $\mu$ g/dl
  - c) 血清フェリチン > 400 ng/ml
  - d) 血清鉄 < 45  $\mu$ g/dl
2. 画像検査所見
  - 頭部 MRI： T2、FLAIR、T2\*画像にて大脳基底核、小脳歯状核、視床に対称性の低信号が見られる。
  - 腹部 MRI： T2、FLAIR、T2\*画像にて肝臓にびまん性の低信号が見られる。
3. 病理所見
  - 肝生検： 肝細胞、Kupffer 細胞への鉄沈着が見られる。肝の組織構築はよく保たれ、肝硬変は見られない。

#### C 遺伝学的検査

1. セルロプラスミン遺伝子の病原性変異

#### D 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他の NBIA（具体的には、パントテン酸キナーゼ関連神経変性症、ニューロフェリチノパチー、など）

ウィルソン病

ハンチントン病

遺伝性パーキンソン病

遺伝性脊髄小脳変性症

多系統萎縮症

## 遺伝性ヘモクロマトーシス

### <診断のカテゴリー>

**Definite: C** 1. のセルロプラスミン遺伝子の病原性変異を満たし、Aのうち2項目以上+Bのうち1.を含む2項目以上を満たすもの

**Possible:** Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの

### <重症度分類>

**modified Rankin Scale** を用いて重症度3以上を対象とする。

(日常生活、社会生活に支障がある範囲を設定して下さい、委員会にて修正の可能性あり)

**【日本版 modified Rankin Scale】** (出典は、篠原幸人ら. **modified Rankin Scale** の信頼性に関する研究—日本版判定基準書および問診表の紹介—. 脳卒中 2007; 29: 6-13.)

- 0: 全く症候がない
- 1: 症候はあっても明らかな障害はない; 日常の勤務や活動は行える。
- 2: 軽度の障害; 発症以前の活動がすべ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。
- 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。
- 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。
- 5: 重度の障害; 常に誰かの介助を必要とする状態である。

### (参考にすべき点)

- 0: 自覚症状および他覚徴候がともにない状態である。
- 1: 自覚症状およ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: 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: 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: 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: 常に誰かの介助\*を必要とする状態である。

\* 介助とは、手助け、言葉による指示および見守りを意味する。

# 歩行は主に平地での歩行について判定する。なお、歩行のための補助具(杖、歩行器)の使用は介助には含めない。

※ なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続

することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

作成 信州大学医学部神経難病学講座 分子遺伝学部門（責任者 特任教授吉田邦広）

日本神経学会承認日

2015年1月30日

（改定）2016年5月18日