

## <診断基準>

### (1)ペリツェウス・メルツバツハ病

#### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害: 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害: 固縮、ジストニア

#### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見: T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析: *PLP1* 異常 (保険診療として収載)
3. 聴性脳幹反応での II ないし III 波以降の消失

I.のうち1. を含む二つ以上と II. 1. および、2.または 3.を満たす男性を本症と診断する。

### (2)ペリツェウス・メルツバツハ様病1

#### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害: 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害: 固縮、ジストニア

#### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見: T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析: *GJC2* 異常

I.のうち1. を含む二つ以上と II. 1. に加え、2. を満たす男性および女性を本症と診断する。

### (3)基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症

#### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺

2. 眼振の頻度は少ない
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害: 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害: 固縮、ジストニア、アテトーゼ

## II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見: T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。加えて大脳基底核の進行性萎縮。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析; *TUBB4* 異常

I.のうち1. を含む二つ以上と II.1.または 2.を満たすものを本症と診断する。

## (4) 18q 欠失症候群

### I. 主要臨床症状

成長障害(特に低身長)、発達遅滞、筋緊張低下、協調運動障害、眼振、伝音性難聴、けいれん、小頭症、顔面正中部低形成、くぼんだ眼球、眼裂狭小、鯉様の口などの多様な臨床症状を呈する。

### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見: T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。症例により程度が様々。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析; G 分染法染色体検査および FISH 法にて 18q21→qter の長腕端部の欠失を認める。

I.のうち1. 2.を含む2項目以上と、II.1.および 2.を満たすものを本症と診断する。

## (5) アラン・ハーンドン・ダドリー症候群

### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害: 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害: 固縮、ジストニア

### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見: T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 甲状腺ホルモン検査にて、T4 低値、T3 高値。TSH は正常値上限。

### 3. 遺伝子解析;*SLC16A2*異常

I.のうち1. を含む二つ以上とII.1.および2.または3.を満たすものを本症と診断する。

### (6)HSP60 chaperon 病

#### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害:体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害:固縮、ジストニア
6. てんかん、成長障害

#### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見:T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析;*HSPD1*異常

I.のうち1. を含む二つ以上とII. の1.または2.を満たすものを本症と診断する。

### (7)サラ病

#### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害:体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害:固縮、ジストニア

#### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見:T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 尿中遊離シアル酸の増加
3. 遺伝子解析;*SLC17A5*異常

I.のうち1. を含む二つ以上とII.の1.および2.または3.を満たすものを本症と診断する。

## (8)小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症

### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害:体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 基底核障害:固縮、ジストニア

### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見:T2強調画像で、白質にび慢性的の高信号領域。加えて脳梁低形成と小脳(ことに皮質)萎縮。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 遺伝子解析;*POLR3A* あるいは *POLR3B* 異常

I.のうち1. を含む二つ以上とII. の 1. または 2.を満たすものを本症と診断する。

## (9)先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症

### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 白内障
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害:体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 末梢神経障害:筋力低下と下肢遠位筋の萎縮

### II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見:T2強調画像で、白質にび慢性的の高信号領域  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する)
2. 末梢神経伝導速度の低下
3. 遺伝子解析;*FAM126A* 異常

I.のうち1. 2.を含む二つ以上とII. の 1.および 2.または 3.を満たすものを本症と診断する。

## (10)失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症

### I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 歯牙低形成

3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 下垂体低ゴナドトロピン性性腺機能低下

## II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。加えて小脳の萎縮。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. パノラマ撮影で切歯の欠損
3. 遺伝子解析；*POLR3A* (10q22.3) あるいは *POLR3B* 異常

I.のうち1. を含む二つ以上とII.の 1.および 2.または 3.を満たすものを本症と診断する。

(11) 脱髄型末梢神経炎、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病

## I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺
2. 眼振
3. 精神運動発達遅滞
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など
5. 脱髄性末梢神経障害
6. ワーデンバーグ症候群；感音性難聴および虹彩、毛髪、皮膚等の低色素性皮膚症状
7. ヒルシュスプルング病

## II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にび漫性の高信号領域。  
(脱随性疾患の所見のあるものは除外する。)
2. 末梢神経伝導速度の低下
3. 遺伝子解析；*SOX10* 異常

I.の 1.5.6.7.からの 3 項目を含む4項目以上の症状を呈し、II.の 1.および 2.または 3.を満たすものを本症と診断する。

## <重症度分類>

Cailloux らの分類 (Cailloux et al. EurJHumGenet 2000;8:837-845) を用いて、0～2または modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

Form 0 運動発達なし

Form 1 定頸まで獲得(2-4歳の間に)

Form 2 座位まで獲得(2-5歳の間に)

Form 3 座位を獲得(1-2歳の間に)後、補助歩行まで可能

Form 4 自立歩行が可能

## 日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

### modified Rankin Scale

### 参考にすべき点

0_	まったく症候がない	自覚症状およ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_	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	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	

日本脳卒中学会版

## 食事・栄養 (N)

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。

## 呼吸（R）

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

### ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. 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。