

## <診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

### 【主要項目】

脊髄小脳変性症は、運動失調を主要症候とする神経変性疾患の総称であり、臨床、病理あるいは遺伝子的に異なるいくつかの病型が含まれる。臨床的には以下の特徴を有する。

- ① 小脳性ないしは後索性の運動失調を主要症候とする。
- ② 徐々に発病し、経過は緩徐進行性である。
- ③ 病型によっては遺伝性を示す。その場合、常染色体優性遺伝性であることが多いが、常染色体劣性遺伝性の場合もある。
- ④ その他の症候として、錐体路症候、パーキンソニズム、自律神経症候、末梢神経症候、高次脳機能障害などを示すものがある。
- ⑤ 頭部の MRI や X 線 CT にて、小脳や脳幹の萎縮を認めることが多いが、病型や時期によっては大脳基底核病変や大脳皮質の萎縮などを認めることもある。
- ⑥ 以下の原因による 2 次性脊髄小脳失調症を鑑別する：脳血管障害、腫瘍、アルコール中毒、ビタミン B1、B12、葉酸欠乏、薬剤性（フェニトインなど）、炎症[神経梅毒、多発性硬化症、傍腫瘍性、免疫介在性小脳炎（橋本脳症、グルテン失調症、抗 GAD 抗体小脳炎）]、甲状腺機能低下症など。

### 診断確度の分類

- Definite：脊髄小脳変性症に合致する症候と経過があり、遺伝子診断か神経病理学的診断がなされている場合。
- Probable：
  - (1) 脊髄小脳変性症に合致する症候があり、診断基準の主要項目①②⑤および⑥を満たす場合。
  - または
  - (2) 当該患者本人に脊髄小脳変性症に合致する症状があり、かつその家系内の他の発症者と同一とみなされる場合。（遺伝子診断がなされていない場合も含む）
- Possible：

脊髄小脳変性症に合致する症候があり、診断基準の主要項目①②⑤を満たすが、⑥が除外できない場合。

## <重症度分類>

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。

### 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にもない状態である
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。