脳神経内科医のための解説

医知創造ラボ

遺伝性痙性対麻痺（HSP）

鑑別・遺伝子検査・評価・治療の整理

家族歴が
なくても、
候補から外さない

脳神経内科医・研修医向け

出典：Bradleyら 2026／難病情報センターほか

目次

診療の流れに沿って整理します。

1

まず除外する

二次性の痙性対麻痺と、治療の可能性がある代謝疾患。

2

病型の手がかりを探す

MRIの所見と、遺伝子検査の使いどころ。

3

評価して支える

SPRSでの記録と、対症療法のエビデンス。

皮質脊髄路の変性で、両下肢の痙縮がゆっくり進む。

通常は左右対称の下肢痙縮を共通の特徴とする、
遺伝性の神経変性疾患群です。
痙性対麻痺が主な病型を純粋型、ほかの系統の障害を伴う病型を
複合型と呼びます。

国の制度では

痙性対麻痺は、指定難病18の
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）に含まれます。

出典：Bradleyら 2026／難病情報センター

まれな病気で、経過は長い。

有病率

10万人あたり1.8
顕性・潜性とも統合平均

遺伝形式

孤発が47%
欧州608例の登録研究

経過

独歩は中央値22年
罹病期間でみた値

重症化

遅い発症・合併症状
SPG11の遺伝子型

出典：Ruanoら 2014／Schüleら 2016

家族歴がなくても否定しない

医知創造ラボ

孤発例でも遺伝子診断がつくことがある。

× 誤解

家族歴がないので
HSPは考えなくてよい
候補から外してよい

✓ 訂正

欧州608例では孤発が47%
日本人の孤発例でも
11.1%で遺伝子診断がついた

→ 二次性の痙性対麻痺を除外したうえで、HSPを検討します。

出典：Schüleら 2016／Ishiuraら 2014

診断基準でも除外が求められる。

構造的

脊柱疾患・占拠性病変

炎症性

MS・NMO・脊髄炎

感染・中毒

HTLV-I関連・アルコール性

代謝

副腎ミエロニューロパチー

代表例で、すべてではありません。

出典：難病情報センター（指定難病18）

治療の可能性がある代謝疾患

医知創造ラボ

痙性対麻痺のようにみえる神経代謝疾患。

MTHFR欠損症、コバラミンC欠損症、ドパ反応性ジストニア、脳腱黄色腫症、ビオチニダーゼ欠損症、多種カルボキシラーゼ欠損症、X連鎖性副腎白質ジストロフィーなど。

精査に含める

痙性対麻痺の表現型をみたら、
これらのスクリーニングを含めるべきとされています。

出典：Teiveら 2022

診断の進め方

医知創造ラボ

除外してから、病型の手がかりを探す。

1 臨床像をみる

HSPに合うか

red flagsがあれば
再評価する。

→

2 原因を除外する

二次性・代謝

治療できる原因を
丁寧に除外する。

→

3 手がかりを探す

MRI所見

病型の手がかりを
遺伝子検査に生かす。

→ 陰性の遺伝子検査だけで、HSPは否定できません。

出典：Bradleyら 2026／Cipriano ら 2026／Shribmanら 2019

MRIでみる病型の手がかり

医知創造ラボ

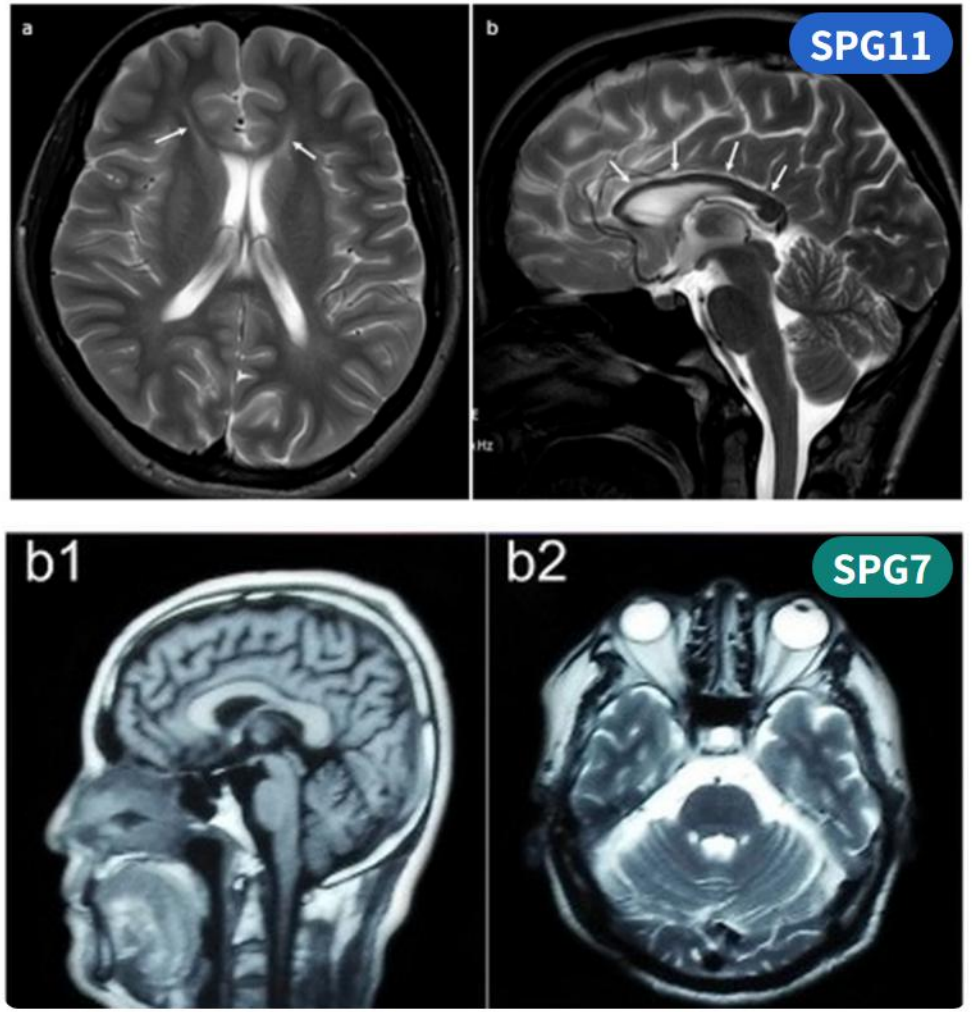
通常のMRIでも、遺伝子検査の方向づけに役立つ。

上段：SPG11（T2強調像）

脳梁の菲薄化（SPG11・SPG15）
「ears of the lynx」徴候

下段：SPG7（T1・T2強調像）

小脳萎縮があればSPG7を考える



矢印（上段）は原図のものです。
2論文の原図を上下に配置。下段は一部を切り出し

出典：Ciprianoら 2026／画像：Chojdak-Łukasiewicz 2023・Zhang 2018（CC BY 4.0）

遺伝子検査が陰性でも否定しない

医知創造ラボ

診断がつかない家系は少なくない。

系統的レビューの地域住民研究で、遺伝子検査後も診断がつかなかった家系の割合です。

顕性HSP	45〜67%
潜性HSP	71〜82%

⚠ 陰性の結果は、臨床像・経過・MRI所見と合わせて解釈します。

出典：Ruanoら 2014（1983〜2013年の文献）／Shribmanら 2019

外来で、同じ尺度で経過を追う。

SPRSは13項目の尺度で、15分未満で施行でき、
特別な器具もいりません。
検者間信頼性はICC 0.99、内的整合性はCronbach α 0.91でした。

進行の目安

SPG5の研究では、SPRSの進行は
横断で年0.56点、縦断で年0.80点でした。

出典：Schüleら 2006／Schölsら 2017

結果と、言える範囲を確かめる。

SPASTOX試験

試験の形

二重盲検クロスオーバー、55例
大内転筋・下腿三頭筋に注射

結果

内転筋の筋緊張のみ低下

ダルファンプリジン

試験の形

パイロット試験、各群4例
理学療法と8週間併用

結果

T25FWTの改善が対照より大

→ **ボツリヌス毒素はこの試験の条件で機能改善が示されず、ダルファンプリジンはより大きな試験が必要とされました。**

出典：Diniz de Limaら 2021／Selcuk Muhtarogluら 2023

治療は対症療法が中心

医知創造ラボ

HSPに特異的な治療は、まだない。

27論文の系統的レビューでは、治療は痙縮の軽減と筋力・歩行の改善をめざす対症療法に限られていました。ガバペンチンの試験は改善を示せませんでした。

ほかの試験

歩行適応訓練は、より改善すると結論できる十分な証拠がなく、SPG5へのアトルバスタチンも短期の試験で臨床指標に効果はありませんでした。

出典：Bellofattoら 2019／van de Venisら 2023／Schölsら 2017

多職種で、痙縮以外の症状にも目を配る。

管理の中心は、多職種による診療、痙縮の治療、
痙縮以外の症状を先回りして見つけて対処することです。
遺伝子治療とアンチセンス核酸は臨床試験に進んでいます。

まだ試験の段階

一部のまれな病型で有望な結果が出ていますが、
いずれも、まだ臨床試験の段階です。

出典：Bradleyら 2026／Ciprianoら 2026

診断の確からしさと、重症度の両方をみる。

対象はDefiniteとProbableです。

Definiteは症候と経過に加え、遺伝子診断か神経病理学的診断がある場合です。

徐々に発病し、緩徐に進行する経過が求められます。

医療費助成の重症度

mRS・食事栄養・呼吸のいずれかが3以上。
治療開始後は、直近6か月で最も悪い状態を医師が判断します。

出典：難病情報センター（指定難病18）

まとめ

医知創造ラボ

除外・手がかり・評価と支援。

除外

二次性と代謝疾患を
先に除外する

手がかり

家族歴なし・陰性
でも否定しない

評価と支援

SPRSで記録し、
多職種で支える

→ **ボツリヌス毒素はSPASTOX試験で機能改善が示されず、治療は対症療法が中心です。**

出典：Bradleyら 2026ほか

ご視聴ありがとうございました

医知創造ラボ

遺伝性痙性対麻痺（HSP）

チャンネル登録、高評価をよろしくお願いします。

除外

二次性と代謝疾患を
先に除外する。

手がかり

家族歴なし・陰性でも
否定しない。

評価と支援

SPRSで記録し、
多職種で支える。

次回の動画も、どうぞお楽しみに。