

神経難病新聞

No.40

筋萎縮性側索硬化症—早期診断と、その先へ—

徳島大学病院脳神経内科 東原 真奈
和泉 唯信

1. はじめに

私たちは骨格筋を使って、毎日さまざまな運動をしています。手足の動作はもちろん、頸部や体幹の筋肉は体を支えていますし、会話、食事における咀嚼・嚥下動作、そして私たちが生きるために必要な呼吸運動も骨格筋によってなされますが、これらの運動は、大脳前頭葉にある運動野から始まる運動ニューロンと呼ばれる神経システムによってコントロールされています。

この運動ニューロンは、大脳前頭葉から脳幹・脊髄に至る上位運動ニューロンと、脳幹・脊髄から筋に至る下位運動ニューロンの二つに分けられますが、筋萎縮性側索硬化症（ALS）はこの上位・下位運動ニューロンが進行性に変性することで、全身の骨格筋の筋力低下が進行する疾患です。全身の骨格筋が侵されるため、先に述べた様々な運動ができなくなります。すなわち、病気が進行するにつれ、手足の力が入らなくなるだけでなく、体を支えることも、会話することも、食べることも、自分の力で呼吸することも出来なくなってしまいます。ALSの5-10%の原因は遺伝によるとされていますが、それ以外の孤発例については今なお原因不明であり、現在の医学では根治不可能な神経難病とされています。

徳島大学病院脳神経内科では、これまでALSの診断・治療に積極的に取り組んできており、2024年に承認・販売開始されたメコバラミンの治験においても主導的な役割を担いました。メコバラミンの治験のプロセスで明らかになったのは、メコバラミンが機能障害の進行抑制に有効であるということだけでなく、病早期に効果がある

ということです。このことはALSに限ったことではなく、同じ神経変性疾患であるアルツハイマー病における抗アミロイドβ抗体薬も病早期に効果があることから、神経変性疾患では変性の進行する前の治療戦略が重要ということになってきます。すなわち、治療の有効性を考えると早期診断がとても大事なのです。

2. ALSの診断

しかしながら、ALSは診断がとても難しい疾患です。というのも、筋力低下をきたす疾患は非常に多い一方で、ALSでしかみられない特異的な検査所見（診断バイオマーカー）が存在しないからです。たとえば、ALSの病変は脳梗塞や多発性硬化症と違ってMRIで見ることができないので、脳や脊椎のMRIを撮っても、ALSを診断することはできません。また、アルツハイマー病では脳にアミロイドβというタンパク質が蓄積するので、PET検査などで脳に蓄積したアミロイドβを検出することによってアルツハイマー病を診断することができますが、ALSの脳や脊髄に蓄積しているTDP-43と呼ばれるタンパク質を可視化する検査はいまだ開発途上です。一般に頸椎症や腰椎症など高齢者で頻度の高い脊椎疾患や、末梢神経障害がALSとの鑑別が重要な代表的な疾患になりますが、ALSの初期で筋力低下が一枝に局限している時などは特に診断が難しく、これらの疾患と間違えられて、診断が遅れてしまうことがあります。

そのような中、診断に役立つのが神経生理検査です。

神経生理検査には様々な種類がありますが、ALS の診断に重要な役割を果たす検査が針筋電図です。針筋電図検査はとても鋭敏な検査で、筋力低下が生じる前から ALS の下位運動ニューロン障害を検出することができ、ALS の診断や他疾患との鑑別診断に役立ちます。また、筋超音波検査を併用することで、ALS で高頻度に観察される線維束性収縮という筋のぴくつきを非侵襲的に観察することができます。

徳島大学病院は多くの神経生理検査のエキスパートを擁する、日本有数の神経生理検査の専門機関であり、筋電図検査の専門外来では ALS をはじめとして、様々な神経筋疾患患者さんをご紹介いただき、早期の確定診断から治療に繋げる努力をしています。筋力低下・筋萎縮や感覚障害のある患者さんで、神経診察や画像検査では診断が困難な時には是非ご紹介いただければと思います。

3. 診断のその先へ

ALS を診断しても根治療法がないではないかとよくいわれます。ですが、根治療法がないから出来ないわけではないわけではありません。現在、孤発性 ALS の薬物療法としてはリルゾール、エダラボン、メコバラミンと3種類の薬剤が使用可能ですし、*SOD1* という遺伝子変異による ALS ではトフェルセンという薬剤を使用することが出来ます。また、徳島大学病院では治験やレジストリ研究を継続しており、新規治療の開発に貢献しています。

また薬物療法に加え、栄養療法やリハビリテーションを取り入れていくことはとても重要です。ALS では体重減少やエネルギー代謝亢進が予後不良の予測因子とされていることから、これまで様々な栄養療法が試みられてきました。高脂肪サプリメントの食事療法が急速進行性 ALS の生命予後を改善させたという報告や、また診断後の栄養療法により体重減少の改善を認めた患者さんでは生命予後がよかったという報告もあり、今後栄養療法が疾患修飾治療として位置づけられる可能性が期待されています。

リハビリテーションも、患者さんの心身機能・日常生活活動を可能な限り維持・改善し、社会参加を促し、患者さんと家族の QOL を維持・向上させる効果があるとされていることから、積極的に取り入れていくことが大切です。

また、看護や移動支援、経済的支援など様々な医療的・社会的支援が必要になるため、医療ソーシャルワーカーによるサポートも必要になってきます。

4. おわりに

このように ALS の患者さんを支えるには、様々なサポートが必要であり、脳神経内科医による診療だけでは不十分です。近年では様々な職種がチームとして連携し、ALS 患者さんの様々な問題を解決していく診療システムである多職種連携診療が注目されており、生存期間の延長や生活の質を改善する効果が期待されています。徳島大学病院でも様々な職種の皆様と連携して、徳島県における ALS の多職種連携診療の構築を進めていきたいと考えていますので、ご協力をどうぞよろしくお願いいたします。

編集後記

今月は、筋萎縮性側索硬化症について詳しくわかりやすい解説をしていただきました。ALS に対する漠然とした知識は持っていましたが、改めてどのような病気なのか、診断の方法やその先の話を知ることができました。

神経難病新聞は7月号で2年目の終わりを迎えました。8月はお休みをいただいて、9月号から3年目がスタートいたします。引き続きどうぞよろしくお願いいたします。

最近、地震や大雨などの自然災害が発生し、日ごろからの備えの大切さを実感しているところです。また、暑い日が連続しており、熱中症警戒アラートも連日のように発表されています。皆さまも体調管理に気をつけてお過ごしください。

<健康寿命推進課がん・疾病対策担当 係長 A.D>