

神経難病新聞

No.2

難病嘱託医が経験した指定難病Ⅱ

難病医療等嘱託医 足立 克仁

難病嘱託医が経験した指定難病（４）

告示番号[17]：多系統萎縮症（MSA）

この病気は、成年期以降に発病し、その初期から病気前半の主たる症候が小脳性運動失調であるものはオリブ橋小脳萎縮症（OPCA）、パーキンソン症状であるものは線条体黒質変性症（SND）、そして自律神経障害であるものはシャイ・ドレーガー症候群（SDS）といわれてきた。初期病変とそれに伴う症候は異なるが、進行するにつれてこれら三大症候は重複し、病理所見も重複してくることから MSA といわれる。病態は α シヌクレインが神経細胞とオリゴデンドログリアに過剰に蓄積し神経細胞の変性脱落をきたす疾患で、特に運動野および前頭前野、線条体、橋、小脳を中心に認められる。症状は、小脳性運動失調の症状(MSA-C)として、起立・歩行のふらつき、次いでボタンのかけ外しが下手になり、呂律が回らず緩徐・断続性となる。パーキンソン症状(MSA-P)として、固縮と運動緩慢があり、典型的なパーキンソン病とは異なる経過を示す。自律神経症状としては、起立性低血圧や失神、頻尿、尿失禁、睡眠時無呼吸などがある。頭部 MRI における軸断の橋十字サイン(T2 強調像)は有名である。予後を左右するものとして、パーキンソン症状、誤嚥性肺炎、尿路感染症、突然死がある。

(佐々木秀直、工藤興亮)¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：それぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする進行例；modified Rankin Scale (mRS) 3（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）、食事・栄養3（食事・栄養摂取に何らかの介助を要する）、呼吸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）²⁾

難病嘱託医が経験した指定難病（５）

告示番号[5]：進行性核上性麻痺（PSP）

この病気は、核上性の垂直性眼球運動障害、偽性球麻痺、構音障害、筋強剛を示す進行性の疾患で中年期以降に発症する。病態は、神経細胞・グリア細胞のタウ蛋白の異常蓄積が重要視され、タウオパチーの一つと考えられている。有病率は10万人当たり10～20人とされる。症状は易転倒性が特徴であり、通常、初期から認める。垂直性の核上性注視麻痺は初期には目立たないことが多い。筋強剛は四肢よりも頸部や体幹に強い傾向を示す。進行すると頸部が後屈してくる。無動・寡動もみられる。認知症を合併するが、主体は前頭葉性の認知機能障害で、思考の緩徐化、情動・性格の変化、遂行機能障害がみられる。言語障害、嚥下障害もみられる。頭部 MRI で中脳被蓋の萎縮(humming bird sign)がみられる。第三脳室の拡大を認め、前頭葉萎縮も出現する。ダットスキャンで集積低下がみられ、MIBG 心筋シンチグラフィーにおける心臓/縦隔比は原則正常である。治療は、初期にはL-ドパ製剤が効く場合もあるが、効果は長続きしないことが多い。リハビリテーションも行われる。平均罹病期間は5～9年で、死因の多くは肺炎や喀痰による窒息である。

(中島健二、古和久典)¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：それぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする進行例；modified Rankin Scale (mRS) 3（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）、食事・栄養3（食事・栄養摂取に何らかの介助を要する）、呼吸3（呼吸症状が睡眠の妨げになる、着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる）²⁾

難病嘱託医が経験した指定難病（6）

告示番号[7]：大脳皮質基底核変性症（CBD）

この病気は、大脳皮質と皮質下神経核（特に黒質と淡蒼球）の神経細胞が脱落し、神経細胞およびグリア細胞に異常リン酸化タウが蓄積するタウオパチーである。有病率は10万人当たり2人程度といわれている。典型的には、中年以降に発症し、緩徐に進行する神経変性疾患で、大脳皮質徴候として肢節運動失行、観念運動失行、皮質性感覚障害、他人の手徴候（自分の意思に反して一方の手が勝手に行動し、患者にはその手が他人の手のように感じる）などを、錐体外路徴候として無動、筋強剛、ジストニア、ミオクローヌスを呈し、これらの神経症候に顕著な左右差を認めるという特徴がある。頭部CT、MRIは進行とともに非対称性の大脳萎縮を呈する。治療は、筋強剛や無動に対してはL-ドパ製剤が試みられるが有効性は少ない。四肢のジストニアや関節拘縮、開眼困難にはボツリヌス注射が行われる。ミオクローヌスにはクロナゼパムが有効である。予後は一般に不良で、生存期間は平均6年（3～10年）と報告されているが、経過は症例によって様々であるともいわれる。

（下畑享良）¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：それぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする進行例；modified Rankin Scale（mRS）3（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）、食事・栄養3（食事・栄養摂取に何らかの介助を要する）、呼吸3（呼吸症状が睡眠の妨げになる、着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる）²⁾

【編集後記】2月6日トルコ・シリア地震が発生しました。医療機関や医療従事者が被災し、難病患者をはじめ医療を必要とする方の生活が極めて困難な状況となっていることは想像に難くありません。皆様も自宅の耐震化や家具の固定、医薬品等の備蓄など、防災対策の再確認をお願いします。

<徳島県健康づくり課 担当係長>

難病嘱託医が経験した指定難病（7）

告示番号[8]：ハンチントン病（HD）

この病気は、主に30代以降に発症する進行性の舞踏運動、認知障害、精神機能障害を主症状とする常染色体優性遺伝疾患である。原因は4番染色体短腕の4p16.3にHDの遺伝子IT15が存在することが明らかにされた。IT15がコードしている蛋白質はハンチンチン（HTT）と命名された。第1エクソンにはシトシン・アデニン・グアニン（CAG）の3塩基を単位とする繰り返し配列があり、患者群では繰り返し配列が増加している。CAGはグルタミンをコードしていることからHDはポリグルタミン病の1つである。この繰り返し数が多いほど発症年齢が若く、重症である。またホモ接合体の方がヘテロ接合体よりも重症である。世代を経る毎に繰り返し数は増加し、発症年齢が若年化する表現促進現象がある。本邦の患者数は1,000人程度である。頭部CT、MRIでは尾状核の萎縮と側脳室前角の拡大が認められ、進行に伴い大脳萎縮も伴う。治療として、モノアミン小胞トランスポーター2（VMAT2）選択的阻害薬のテトラベナジン（コレアジン）が承認された。これは線条体の神経終末でドパミンを枯渇させることによって不随意運動を抑制する機序を有する。慢性進行性に増悪し、罹病期間は10～20年である。死因は低栄養、感染症、窒息が多いが、自殺の頻度も比較的高く注意を要す。

（大原寛明、高橋良輔）¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：機能的評価としてBarthel Index（85点以下を対象）、精神症状評価として精神症状・能力障害二軸評価（精神症状評価2以上または能力障害評価2以上を対象）がある²⁾。

文献：

1) 指定難病ペディア 2019. 日本医師会雑誌 148・特別号(1)

2) 指定難病に係る診断基準等及び臨床調査個人票について

2015年6月5日

https://www.med.or.jp/doctor/sien/s_sien/003413.html