

神経難病新聞

No.6

難病嘱託医が経験した指定難病VI

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（20）

告示番号[122]：脳表ヘモジデリン沈着症

この病気(superficial siderosis)は、髄液中への出血に由来する鉄（ヘモジデリン）が小脳、脳幹など後頭蓋窩や脊髄を中心に脳表、脳実質に沈着し神経障害をきたす疾患で、患者数100人以下と稀である。原因は、脳動脈瘤、脳動静脈瘻、アミロイド血管症、腫瘍、外傷、脳脊髄液減少症、脊柱管内の嚢胞性疾患、硬膜異常症などの合併を認め、原因疾患と考えられることもあるが、明らかな関連疾患を見出せない場合が多い。鉄沈着、ヘモジデリン沈着、フェリチン沈着が神経変性をきたす機序は未だ不明である。中枢神経系にびまん性・対称性に病変が生じる古典型では、50歳代に感音性難聴、小脳失調が始まることが多く、やがて脊髄症（歩行障害、排尿障害、しびれ等）、視覚障害、頭痛、嗅覚障害、認知機能障害なども出現する。男性に多いとされている。限局型は個別の原因により限局した部位にヘモジデリン沈着を認め、その部位の症候を呈する。MRIのT2強調画像、T2*強調画像、磁化率強調画像(SWI)など鉄沈着を検出する撮像法で、後頭蓋窩を中心に脳表に低吸収域が広がる。脊柱管内での脊柱血管・硬膜の異常などが描出されるときもある。髄液検査で出血を示唆する赤血球、鉄、フェリチンの増加、総蛋白の増加がみられる。特異な治療法はない。出血源がある場合は、外科的治療で出血を止める。緩徐進行性で車椅子や床上生活を余儀なくされる。（水澤英洋）¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：modified Rankin Scale

（mRS）、食事、摂食、呼吸の各評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合を対象とする²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（21）

告示番号[27]：特発性基底核石灰化症

この病気(idiopathic basal ganglia calcification:IBGC)は、大脳基底核などに両側性に病的石灰化を認め、二次的に脳内に石灰化をきたす疾患が除外された疾患である。慣例的にファール病(Fahr's disease)と呼ばれてきた。本症の常染色体優性の原因遺伝子として、*SLC20A2*、*PDGFRB*、*PDGFB*、*XPRI*の4つが報告されているが、最近、常染色体劣性の遺伝子である*MYORG*の変異も報告された。家族性IBGCは、日本では*SLC20A2*遺伝子変異が40%、*PDGFB*遺伝子変異が10%であり、海外の報告と一致する。症候は、無症状からパーキンソン症状など錐体外路症状、小脳症状、精神症状、認知症をきたす症例まで極めて多彩である。脳内の石灰化の検索は頭部CTにより行う。頭部MRIからは情報を得にくい。通常検査では異常を認めないが、髄液中の無機リン(Pi)が高い傾向にある。根本的な治療は確立されておらず、対症療法が主体である。パーキンソン病を合併した剖検例も数例報告されている。明らかな予後は不明である。

（保住 功）¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：Barthel Indexを用いた機能的評価によって85点以下の患者は対象となる²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（22）

告示番号[117]：脊髄空洞症

この病気は、管腔様の空洞が脊髄内に生じた状態をいう。歌手でAKB48の柏木由紀さんが「脊髄空洞症」という難病の可能性のあることを報告したことで有名となった病気です。原因は多様である。髄液の灌流障害に伴うものとしてキアリ奇形など後頭蓋窩や頭蓋頸椎移行部の奇形を伴う空洞症がよく知られている。さらに、水頭症や脊髄髄膜瘤に伴う交通性空洞症がある。二次性の空洞症としては癒着性くも膜炎や外傷などに伴う空洞症がある。原因不明のものもある。髄内腫瘍による嚢胞形成は、空洞症とは区別される。患者数は約3,000人、有病率は10万人当たり2人と推定されている。症状は、空洞の部位と広がりによる。片側もしくは両側性に、上肢、下肢、体幹の感覚障害、筋力低下、筋萎縮などを呈する。息むとピリッと放散痛をきたすことがある。空洞が延髄にまで拡大すると、顔面の感覚障害、舌の萎縮、嚥下障害など下位脳神経障害をきたす。側弯症のみで、他の症候を伴わない例もある。空洞は脊髄灰白質に生じ、矢状断では複数の髄節にわたり、空洞内部の隔壁様構造を伴う例がある。外科的治療として、大孔部減圧術、空洞-くも膜下腔シャント術などが行われる。

（佐々木秀直・工藤興亮）¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：modified Rankin Scale (mRS)、食事、摂食、呼吸の各評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合を対象とする²⁾。

【編集後記】 先日、研究開発支援を行っている知人が徳島に来ました。お酒の席での話ですが「日本の研究室から生まれたシーズ（薬や治療法の種）でも、事業化に近づけば、高い薬価が期待できる海外に研究拠点を移す研究者が多い。」との話がありました。普段は「薬の値段が高い。」という相談を受けることが多いので、違った視点もあるのだなと新鮮に感じました。何より、友人と食事ができるだけでも楽しく、気分転換にもなりました。雨や曇りの天気が続きますが、楽しみを見つけて梅雨を乗り切りましょう。

<徳島県健康づくり課担当係長 T.T>

難病嘱託医が経験した指定難病（23）

告示番号[25]：進行性多巣性白質脳症(PML)

この病気(progressive multifocal leukoencephalopathy)は、免疫力低下に伴いJCポリオーマウイルス(JCV)が脳で増殖して、大脳、小脳、脳幹部などに多発性の脱髄病巣をきたす亜急性進行性の疾患で、患者数は100人未満と稀である。JCVは多くの健常成人に潜伏持続感染し、免疫力低下を契機にPMLを発症する。わが国の基礎疾患は、血液系悪性腫瘍、膠原病/結合織病、ヒト免疫不全ウイルス(HIV)感染症、腎不全透析、移植後などである。片麻痺、四肢麻痺、認知機能障害、失語、視覚異常などで発症し、その後、構音障害、嚥下障害、不随意運動、脳神経麻痺などが加わる場合が多い。検査としては脳MRI、脳脊髄液JCV PCR検査および脳生検・剖検による病理組織学的検査（脱髄、オリゴデンドロサイト核腫大、異型アストロサイト、ウイルスDNA/蛋白質の検出）が重要である。また、治療介入後に臨床症状および画像所見の増悪をみることがある（免疫再構築症候群）。特異的な治療は確立されていない。HIV-PMLの中央生存期間は1.8年、非HIV-PMLの中央生存期間が3か月であり、生命予後が非常に悪い疾患である。

（三浦義治）¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：Barthel Indexを用いた機能的評価によって85点以下の患者は対象となる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