

神経難病新聞

No.5

難病嘱託医が経験した指定難病 V

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（16）

告示番号[9]：神経有棘赤血球症

この病気は、神経症状と有棘赤血球症を合わせもつ病態の総称である。舞踏運動などのいわゆる運動症状を呈する中核群は、主に尾状核や被殻など大脳基底核の神経変性を生じ、多くは有棘赤血球舞踏病(chorea-acanthocytosis:ChAc)とMcLeod 症候群(MLS)で占められる。全国で100人程度の患者数である。少数例としてハンチントン病類縁疾患2型(HDL2)やパントテン酸キナーゼ関連神経変性(PKAN)も有棘赤血球症を呈することがあるためこの群に含まれる。ChAcの病因はVPS13A遺伝子の機能喪失変異であり常染色体劣性遺伝を示し、MLSはXK遺伝子の機能喪失変異であり伴性劣性遺伝を示す。ChAcは平均30歳、MLSは平均51歳で発症する。末梢血赤血球に有棘赤血球症を呈し、血清クレアチンキナーゼ値の上昇を認める。頭部MRIやCTでは尾状核の萎縮を認め、ハンチントン病類似の体幹・四肢の舞踏運動やジストニアを認める。ChAcは不随意運動による自咬症が多い。軸索型末梢神経障害による深部腱反射の低下や消失を示す。精神症状は多彩で、強迫症状、脱抑制、抑うつや統合失調症様症状を認めることがあり、てんかん発作の頻度も高い。対症療法を行い、抗精神薬、抗てんかん薬を用いる。進行性疾患で予後不良である。

(中村雅之、佐野 輝)¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：Barthel Indexで85点以下、障害者総合支援法の障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」において精神症状評価2以上または能力障害評価2以上が対象となる²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（17）

告示番号[22]：もやもや病

この病気は、基礎疾患を伴わず内頸動脈終末部に慢性進行性の狭窄を生じ、側副血行路として脳底部を中心に異常血管網（もやもや血管）が形成される脳血管疾患である。進行すると両側内頸動脈の閉塞とともに、脳底部もやもや血管が消失し、外頸動脈系および椎骨脳底動脈系が脳全体を灌流するようになる。2011年に感受性遺伝子としてRNF213が同定されたが、この遺伝子要因だけでは疾患の発症を説明できない。有病率は10万人当たり3～6人で男女比は1:1.8～2.0と女性に多く、患者の10～12%に家族歴を認める。発症年齢は、10歳未満の小児期に大きなピークと成人期（30～40代）に緩やかなピークを認める二峰性を呈する。症状は、小児例は脳虚血症状で、成人例は脳虚血症状のほか、頭蓋内出血症状で発症するものが多い。臨床症状型として、一過性脳虚血発作(TIA)型、梗塞型、出血型、頭痛型、てんかん型、無症状型がある。不随意運動や高次脳機能障害を呈したりすることもある。診断は、カテーテル脳血管撮影またはMRIとMRAによる形態学的変化に基づく。虚血症状を呈する本症には脳血行再建術が推奨される。

(寶金清博、伊藤雅基)¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：小児例（18歳未満）；小慢助成制度に準ずる。成人例；①～④のいずれかに該当；①Barthel Indexが85点以下②主治医の総合的判断で高次脳機能障害と判断された場合③手術適応者及び術後5年以内の手術患者④再発例（画像上新たな梗塞、出血の出現）²⁾

難病嘱託医が経験した指定難病（18）

告示番号[24]：亜急性硬化性全脳炎(SSPE)

この病気(subacute sclerosing panencephalitis)は、麻疹ウイルスの脳内持続感染の結果生ずる、麻疹ウイルス変異株(SSPE ウイルス)による遅発性ウイルス性脳炎である。麻疹罹患後、数年以上の潜伏期を経て知能低下や行動異常などの大脳徴候で発症し、その後は徐々に進行して数か月～数年の経過で死に至る。わが国では、麻疹ワクチンの接種率向上とともに麻疹罹患患者が減少し、それにより SSPE の発生率は年間0～数例と極めて稀な疾患となっている。麻疹罹患後、脳内に持続感染した麻疹ウイルスの構造蛋白遺伝子に特有の変異が生じ、ウイルス粒子形成能を欠失し、神経親和性・神経病原性を獲得した SSPE ウイルスが生じたためと考えられる。早期症状の特徴は、緩徐に進行する知能、運動能力の低下とミオクロヌスがあげられる。その後、知能・運動障害が進行して昏睡や後弓反張、さらに無言症、全大脳皮質機能消失に至る。検査所見では、脳脊髄および血清中の麻疹抗体価が高値を示す。脳波では3～20秒間隔で出現する周期性同期性放電(PSD)がみられる。頭部MRIでは頭頂～後頭葉、前頭葉、基底核、視床などの白質に病変を認め、進行とともに脳萎縮が明瞭となる。治療はイソプリノシン内服療法とIFNの脳室内投与療法の併用を行う。進行性で生命予後は不良である。

(細矢光亮)¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：Jabbourの臨床病期分類（I～IV期）を用いて、I期以上のものを対象とする²⁾。

【編集後記】

5月23日は難病の日です。2014年のこの日に「難病法」が成立したことを記念して、日本難病・疾病団体協議会により登録されました。ちなみに世界希少・難治性疾患の日は2月29日（2月の最終日）です。閏年は「希少」だからというダジャレのような理由で、日本の記念日とは趣が異なりますが、難病について考えるきっかけとしては、親しみやすくいいですね。

<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（19）

告示番号[124]：皮質下梗塞と白質脳症を

伴う常染色体優性脳動脈症(CADASIL)

この病気(cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy)は、遺伝性の脳小血管病である。原因遺伝子はNOTCH3であり、その変異の多くはシステイン残基の置換を伴うミスセンス変異である。国内の患者数は約200人と考えられている。20歳頃から片頭痛を認め、40歳頃から脳梗塞を繰り返すようになり、遂行機能障害も認められる。やがて認知症に至る。ほかにうつなどの気分障害や歩行障害などを認める。頭部MRIのT2強調像などで両側対称性に広範な白質病変を認める。白質病変は外包病変を伴い、側頭極にも認められる。また脳の基底核や皮質下白質などに多発するラクナ梗塞が認められる。T2強調像では微小出血が基底核などに確認される。一般的に主幹動脈の変化は認められない。現時点で確立した治療法はない。脳梗塞については抗血栓薬併用下でも再発する場合がしばしば経験される。塩酸ロメリジンの内服で、認知機能や脳の低灌流が改善したとする報告がある。

(上村昌寛、小野寺 理)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⁾

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

