

神経難病新聞

No.4

難病嘱託医が経験した指定難病Ⅳ

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（12）

告示番号[128]：ビッカースタッフ脳幹脳炎

この病気は、眼球運動障害、運動失調、意識障害を三徴とする疾患で、発症は急速であり、症状は4週以内にピークとなって、その後徐々に回復に向かう経過をとる。わが国の発症者は年100人程度である。自己免疫疾患であり、約8割で感染症状が先行することから、感染を契機に自己免疫メカニズムが誘導されると考えられている。先行感染としては呼吸器感染が約6割と高頻度に見られる。約7割でIgG抗GQ1b抗体が陽性となり、発症機序に関わっていると考えられる。三徴のほかに、経過中に約半数で四肢の筋力低下をきたす。また、約6割で口咽頭筋麻痺がみられ、約3割で自律神経障害を伴い、約2割では人工呼吸器の使用が必要となる。中枢神経障害を伴う疾患であるが腱反射は約7割で低下ないし消失し、約4割で神経伝導検査の異常が認められる。頭部MRIで異常がみられるのは約2割に留まる。脳脊髄液検査では、細胞数、蛋白ともに上昇は約4～5割でみられる。血中のIgG抗GQ1b抗体陽性は、極めて重要である。治療は免疫グロブリン大量静注療法、血漿浄化療法、副腎皮質ステロイドのパルス療法などが行われる。発症1年後に大多数は自立歩行可能となるが、約1割は不可能となる。

（楠 進）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（13）

告示番号[116]：アトピー性脊髄炎(AM)

この病気(atopic myelitis:AM)は、アトピー性皮膚炎、気管支喘息などアトピー性疾患に伴う脊髄炎である。近年、後根神経節や脊髄後角に結合する抗plexin D1抗体の陽性例が多いことが明らかとなった。本症の病理組織学的検討では、脊髄病巣は、その他のアトピー性疾患と同様に好酸球性炎症であり、アレルギー性の機序が主体であると考えられる。初発症状は、約7割が四肢遠位部の異常感覚（じんじん感）、約2割が筋力低下である。経過中に8割以上で神経障害性疼痛を認める。その他、8割で腱反射の亢進、2,3割で病的反射を生じ、排尿障害も約2割に生ずる。末梢血所見として、高IgE血症が8割にあり、ヤケヒョウヒダニやコナヒョウヒダニに対する抗原特異的IgEを8割以上の症例で有し、約6割で末梢血好酸球数が増加していた。髄液検査では、軽度の細胞数の増加と蛋白増加を約2～3割の症例で認める。髄液特殊検査では、IL-9とCCL11(eotaxin-1)が有意に増加していた。脊髄MRIでは、6割で病変を認め、その75%が頸髄で、特に後索寄りに多い。またガドリニウム(Gd)増強効果も半数以上でみられる。全体の約60%でステロイド治療が行われ、約80%で有効例を認める。この治療が無効の場合には、血漿交換が有効な治療の選択肢となりうる。アトピー性疾患が先行して発症、再燃することから基礎であるアトピー性疾患の管理が再発予防として重要である。

（藤井敬之、吉良潤一）¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：総合障害度スケール(NESS)を重症度分類に用いて4.5以上を対象とする。
(Kurtzke Expanded Disability Status Scale(EDSS))²⁾

難病嘱託医が経験した指定難病（14）

告示番号[16]：クロウ・深瀬症候群

この病気は、形質細胞の単クローン性増殖と血管内皮細胞増殖因子(VEGF)の過剰産生を基盤に、多発ニューロパチー、胸腹水・浮腫、臓器腫大、皮膚症状（剛毛・色素沈着、血管腫）、M蛋白などをきたす全身性疾患である。全国患者数は340人と推定される。VEGFを中心とするサイトカインの過剰産生によって、全身の血管透過性の亢進・血管新生を生じることにより多臓器病変をきたす。VEGF高値により、浮腫、胸腹水、皮膚血管腫、臓器腫大など臨床症状を説明しやすい。しかし、末梢神経障害の発症機序については明らかでない。またVEGFの過剰産生の機序も明らかにされていない。本症候群患者の約半数は多発ニューロパチーで発症し、残りの半数は浮腫、胸腹水、男性の場合は女性化乳房での発症であり、進行に伴い臓器腫大、皮膚症状、骨硬化性病変などの典型的症状が出現する。多発ニューロパチーと血清VEGF高値は全例に存在する。90%以上の患者ではM蛋白が認められる。神経伝導速度で末梢神経の脱髄所見がみられ、脳脊髄液検査では蛋白細胞解離が見られる。治療の標的は異常増殖している形質細胞と考えられる。副腎皮質ステロイドは生命予後については不良であった。幹細胞移植を伴う大量化学療法は、長期寛解を目指す療法である。移植適応にならない場合の治療法としてサリドマイド療法が期待されている。

（桑原 聡）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⁾。

【編集後記】

最近、様々な施設の男性用トイレでサニタリーボックスを見かけるようになりました。言い出しにくい問題に勇気を持って声を上げた難病患者やがん患者の方の行動が、少しずつ社会を良くしていると感じます。文化の森やあすたむらんど、大塚スポーツパーク等、全ての県有施設の男性用トイレにはサニタリーボックスが設置されていますので、体調の許す方は春の季候の良い日に出かけてみてはどうでしょうか。

<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（15）

告示番号[23]：プリオン病

クロイツフェルト・ヤコブ病(Creutzfeldt-Jakob disease:CJD)に代表されるプリオン病は、脳における海綿状変化と異常プリオン蛋白(PrP)蓄積を特徴とする感染症で、同種間あるいは異種間で伝播しうる。ヒトのプリオン病は、孤発性CJD(sCJD)、遺伝性プリオン病、獲得性プリオン病に分類される。sCJDは、原因が不明のもので、我が国のプリオン病の約75%を占める。PrP遺伝子コドン129多型と異常PrPの型から6型(MM1, MM2, MV1, MV2, VV1, VV2)に分類され、sCJDの約70%は、急速な進行の認知症やミオクローヌス、脳波での周期性同期性放電の出現など典型的なsCJD病像を呈し、それらの多くはMM1型またはMV1型に含まれる。しかし、MM2型、MV2型、VV1型、VV2型の4型は典型的なsCJDの病像をとらず、非典型的な病像がその臨床診断を困難にしている。遺伝性プリオン病は、PrP遺伝子変異によってそれぞれ異なった病型を呈し、家族性CJD、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)、致死性家族性不眠症(FFI)の3病型に大別される。わが国で最も頻度の高い遺伝性プリオン病はV180I遺伝子変異をもつ遺伝性CJDである。遺伝性プリオン病は必ずしも家族歴を有さない。わが国の獲得性プリオン病は、ほぼ全例硬膜移植後CJD(dCJD)で、154例が診断されている。全世界の6割以上が日本で発症している。治療法はなく、ほとんどの症例は1年以内に死亡する。

（浜口 毅、山田正仁）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