

神経難病新聞

No.3

難病嘱託医が経験した指定難病Ⅲ

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（8）

告示番号[11]：重症筋無力症（MG）

この病気は、神経筋接合部のシナプス後膜上の分子に対する自己免疫疾患で、神経筋伝達障害により、骨格筋の筋力低下をきたす。もう随分前になるが、俳優の萬屋錦之介氏がこの病気を患ったことは有名です。発症年齢は20代から60代までなだらかなピークがあり、女性が男性の1.5倍多い。全身型MGの約85%の患者に筋型ニコチン性アセチルコリン受容体（AChR）に対する自己抗体が陽性となり、サブクラスはIgG1が主である。一方、抗AChR抗体陰性全身型MGの40%において、筋特異的受容体チロシンキナーゼ（MuSK）に対する抗体が陽性となるが、そのサブクラスは主にIgG4である。眼筋型の半数は抗AChR抗体、抗MuSK抗体ともに検出されない。MGに高頻度に合併する異常として、胸腺過形成と胸腺腫がある。胸腺腫を合併しない抗AChR抗体陽性の全身型MGにおける胸腺摘出術は有効とされている。最初の検査は血液中の抗AChR抗体、または抗MuSK抗体の測定である。さらに誘発筋電図によるwaning現象の検出、また静注によるエドロホニウムテストも有用である。治療は、①胸腺腫合併例は拡大胸腺摘除術が第一選択であり、②胸腺腫非合併例の全身型で抗AChR抗体陽性患者では、胸腺摘除術とステロイド経口隔日投与が有効である。改善が不十分であれば免疫抑制剤、血液浄化療法、IVIg、ステロイドパルス療法を早期に併用する。③経口アセチルコリンエステラーゼ阻害剤は症状の一時的軽快を期待し補助的に使う。（吉川弘明）¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：MGに特化した判断基準であるMGFA clinical classification（Class 1～Ⅴ）によりClass I（眼筋型）以上を対象とする²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（9）

告示番号[13]：多発性硬化症（MS）／

視神経脊髄炎（NMO）

MSは、主要な中枢神経系炎症性脱髄性疾患で自己免疫学的機序が関与している。一方、NMOは主に視神経および脊髄に病変を形成する疾患で、多くは抗アクアポリン4（AQP4）抗体が陽性となる。しかし、抗AQP4抗体は陽性だが脳幹にのみ病変を認める例など、症状の多様性が指摘されている。そのため、本疾患の総称として、視神経脊髄炎スペクトラム（NMO spectrum disorders:NMOSD）を用いることが多い。MSの有病率は10万人当たり20人以下である。男女比は1:2.9、発症年齢のピークは20代といわれている。MSの臨床症状は、視力・視野障害、眼球運動障害、めまい、構音障害、筋力低下、感覚障害、小脳失調、膀胱直腸障害など多岐にわたる。認知機能障害、抑うつ、多幸など精神症状をみることもある。MSの診断には、オリゴクロナールバンド陽性やIgGインデックスの上昇は参考となる。脳・脊髄MRI、脳脊髄液検査を行うとともに、他疾患を除外するために採血検査も行う。NMOSDも同様であるが、抗AQP4抗体や抗MOG抗体の検査は重要である。MSの急性期の治療は、ステロイドパルス療法や血液浄化療法がある。再発予防の薬剤として、インターフェロンβ等の6種類の疾患修飾薬（DMD）がある。再発がなくても3-6か月間隔で脳MRI検査が必要である。

（新野正明）¹⁾ から

重症度分類（医療費助成対象）：総合障害度（DESS）4.5以上を対象とする。視覚の重症度分類；Ⅱ,Ⅲ,Ⅳ度を対象とする²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（10）

告示番号[14]：慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP)/多巣性運動ニューロパチー(MMN)

CIDPは、2か月以上にわたる進行性ないしは再発性の経過を呈し、四肢の運動感覚障害を特徴とする自己免疫性脱髄性末梢神経疾患の総称である。60-80%が近位筋と遠位筋が同様に障害される対称性多発ニューロパチーであり、典型的CIDPと称される。発症年齢は20-50歳が多く、男性が女性より約3倍多く罹患する。診断は主に臨床所見と電気生理所見に基づく。病態は末梢神経系の脱髄像とオニオンバルブ形成が特徴であり、脱髄が神経の伝導障害を引き起こす。典型的な症状は四肢対称性・びまん性の障害分布の筋力低下と感覚異常を呈する。検査は、神経伝導検査で伝導速度の遅延、終末潜時の延長、伝導ブロック、時間的分散、F波の異常など末梢神経の脱髄を示唆する所見を見出すことが重要である。脳脊髄液検査では、細胞数の増加を伴わない蛋白の上昇、いわゆる蛋白細胞解離がみられる。MMNは自己免疫機序の関与が推定され、CIDPの亜型と考えられている。治療は免疫グロブリン大量静注療法(IVIg)、副腎皮質ステロイド、血漿交換療法がほぼ同等に有効である。利便性からIVIg、ステロイド療法が第一選択薬となり、これらが反応性に乏しい場合に血漿療法が行われる。

(小池春樹、祖父江 元)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】

今日は近所の大学で卒業式があり、ブーツに袴姿の卒業生を見て、小学生の娘もはしゃいでいました。さて、「オリヒメ」をご存じですか。マイクやスピーカーを搭載した遠隔操作可能なロボットで、移動の難しい患者さんが、病室などからロボットを通じて卒業式等に参加するといった使われ方もしています。難病の治療法と共に、社会参加や生活の質の向上につながる技術の開発・発展も期待されます。

<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（11）

告示番号[26]：HTLV-1 関連脊髄症 (HAM)

この病気は、成人T細胞白血病・リンパ腫(ATL)の原因ウイルスであるヒトTリンパ球向性ウイルス1型(HTLV-1)の感染者の一部に発症する炎症性神経疾患である。脊髄に浸潤したHTLV-1感染細胞が慢性炎症を引き起こし、脊髄組織の変性をきたす。HTLV-1感染者数は約100万人と推測され、感染者の5%にATLを、0.3%にHAMを発症する(約3,000人)。症状の中核は進行性の痙性対麻痺で、両下肢の痙性と筋力低下による歩行障害を示す。初期は歩行の違和感、つっぱり感、転びやすいなどであるが、多くは進行し、杖や車いすが必要になり、重症例では下肢の完全麻痺や体幹の筋力低下により寝たきりとなる。自律神経症状、特に頻尿、排尿困難、便秘などの膀胱直腸障害は病初期に起こる。診察では両下肢の深部腱反射の亢進やBabinski徴候などの病的反射がみられる。検査は血清中抗HTLV-1抗体についてスクリーニング検査を行う。HTLV-1の感染が確認されたら髄液検査を行う。治療は脊髄炎症の抑制効果を有するステロイドとインターフェロンαが中心である。抗CCR4抗体はATLの治療薬として最近承認された薬剤であり、HTLV-1感染細胞の劇的な減少を期待できる唯一の薬剤である。

(山野嘉久)¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：Barthel Indexを用いて85点以下またはOsameの運動機能障害重症度でGrade5以上を対象とする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