

# 神経難病新聞

No.1

## 難病嘱託医が経験した指定難病 I

難病医療等嘱託医 足立 克仁

### 難病、特に神経難病の理解と重症度分類

徳島県難病医療等嘱託医として2018(平成30)年4月に発令された。勤務内容は難病及び小児慢性特定疾患医療費助成の申請に係る業務である。4年が経過したこの時期、新型コロナウイルス感染症対策で日本中、世界中が翻弄され慌しいこの時期、難病対策を専門に当たる嘱託医として萎縮のない活動が求められる。そこで、難病嘱託医としてのテーマの一つを「難病、特に神経難病を一般の方々にも理解していただく」こととした。すなわち、筆者が40年間勤めた神経難病専門の国立病院にて経験した神経難病の中から頻度の多いいくつかを取り上げた。少しでも理解してもらうために、短い文章で疾患の概略を述べ、さらにその疾患と関わりのある著名人、有名人、などもできるだけ交え、難解な難病を出来るだけ身近に感じてもらえるよう編集した。

また、指定難病<sup>1)</sup>の認定に当たっては、診断基準を満たしているか、その疾患の重症度分類<sup>2)</sup>に合致しているか、などが重要項目である。今回、後者の重症度分類に関して、その要約も疾患の最後に加えた。

難病と闘っておいでる病者やその家族のために何かしら少しでもお役に立てることができたら幸いである。

#### 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](https://www.med.or.jp/doctor/sien/s_sien/003413.html)

### 難病嘱託医が経験した指定難病 (1)

#### 告示番号[2]: 筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

この病気は、「安楽死を希望した京都の女性 ALS 患者の嘱託殺人事件」で広く報道され、有名になった。ALS を簡単に説明すると、筋肉の運動をさせる信号を脳から脊髄を経て筋肉まで伝える神経の経路を運動ニューロンというが、この経路に異常(神経細胞の変性や消失など)が生じ、筋肉が萎縮し、筋肉を動かせなくなる病気が ALS です。通常、中年以降に症状が現れる。ALS が存在する頻度は、人口 10 万人当たり 5 人くらいとされている。多くは非遺伝性ですが、5-10% くらいが遺伝性といわれている。最初は手足の遠位部が萎縮し、力が入りにくくなるが、進むと物を飲み込みにくくなったりする。しまいには身体全体の筋肉が萎縮し、筋力の低下が起こって動けなくなったり、呼吸が苦しくなったりする。しびれなどの感覚症状、自律神経失調症状、認知症などは認められず、先に述べた運動ニューロンのみが選択的に障害される進行性の神経変性疾患で指定難病です。診断は神経学的所見と筋電図などで行う。原因は未だ不明です。いずれの薬物療法も効果は限定的で、病気の進行を完全に止めることは出来ません。

(上記は広報「みなみ」令和2年10月号に掲載の「日和佐診療所—臨床ノート— 病名: 筋萎縮側索硬化症」から転載した。)

重症度分類(医療費助成対象): 研究班による ALS 重症度分類の2(家事・就労は困難だが、日常生活はおおむね自立)以上を対象とする進行例

**難病嘱託医が経験した指定難病（2）****告示番号[6]：パーキンソン病(PD)**

この病気は特定疾患の神経難病の中で最も患者数が多い疾患である。有病率は10万人当たり150人程度とされ、人口の高齢化とともに増加している。本症はボクサーのモハメド・アリ氏、芸術家の岡本太郎氏が罹ったことでも有名である。発病年齢は50～60歳代に多いが、高齢ほど発病率が高くなる。病態は、脳内の黒質ドパミン神経の変性脱落により、無動（動きが鈍くなる）を中心とし、振戦や筋強剛などの運動症状を呈する疾患である。この症状以外に、うつ病、嗅覚障害、便秘、レム睡眠行動異常症などの非運動症状も重要な症候で、それが初発症状になることも多い。治療は、原因不明のため未だ根治的治療法はないが、ドパミン補充を主とする治療法の発達により、本症の予後は著しく改善している。薬物治療とともに運動・リハビリを継続することも重要である。予後を大きく左右しているのは易転倒傾向、嚥下障害、認知機能の低下である。また必要に応じて医療費の軽減等を目的とした指定難病の認定（Yahr3度以上の進行例）や身体障害者の申請など、適切な時期に公的支援を受けることも重要と思われる。

（上記は広報「みなみ」令和3年5月号に掲載の「日和佐診療所—臨床ノート— 病名：パーキンソン病」から転載した。）

重症度分類（医療費助成対象）：Hoehn-Yahr 重症度分類3度（姿勢反射障害あり、日常生活に介助不要）以上かつ生活機能障害度2度（日常生活、通院に部分的介助を要する）以上を対象とする進行例

**難病嘱託医が経験した指定難病（3）****告示番号[18]：脊髄小脳変性症（SCD）****（多系統萎縮症を除く）**

この病気は小脳や脊髄を中心とする神経系統が徐々に障害を起す神経変性疾患で、指定難病の一つである。2005年に放映されたテレビドラマ「1リットルの涙」により本症は有名になった。難病と闘い続ける中学生・亜矢を女優沢尻エリカが好演し多大な人気を博した。平成28年度の全国の指定難病受給者は27,000人で、そのうちの約50%は孤発性で、多くは皮質性小脳萎縮症である。約40%は遺伝性である。小脳失調症状として、失調性歩行、上肢・下肢の協調運動障害、眼振、小脳性構音障害、筋緊張低下がよくみられる。他に、パーキンソン症候（寡動、筋強剛等）、ミオクローヌス等の不随意運動、痙縮等の錐体路徴候、排尿障害等の自律神経障害など多彩である。通常、頭部MRIやCTにて小脳や脳幹の萎縮を認める。治療は小脳失調症候に対して甲状腺刺激ホルモン放出ホルモン（TRH）あるいはその誘導体が市販されているが、治療効果はまだ少ない。また嚥下障害、睡眠関連呼吸障害を含む呼吸障害、コミュニケーション障害の対策は重要である。根治的治療法は無いが、リハビリは必要である。

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）