

神経難病新聞

No.10

難病嘱託医が経験した指定難病Ⅹ

【筋ジストロフィー以外の筋疾患】

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（34）

告示番号[50]：皮膚筋炎/多発性筋炎

自己免疫性の炎症性筋疾患で、膠原病の1つにも分類される。体幹や四肢近位筋、頸筋、咽頭筋などの筋力低下をきたす。ヘリオトロープ疹やゴットロン丘疹/徴候などの典型的な皮疹を伴うものを皮膚筋炎(dermatomyositis;DM)、伴わないものを多発(性)筋炎(polymyositis;PM)と呼ぶ。両者は、筋障害の免疫学的機序に違いがあると考えられている。また皮膚症状のみで筋症状を欠くものを無筋症性皮膚筋炎(amyopathic DM;ADM)と呼ぶ。本症では、骨格筋の筋線維周囲に単核球が浸潤し、筋線維の変性・壊死が認められる。疾患特異的な自己抗体が高率に陽性になる。女性に多い、小児発症と成人発症がある。小児例はDMが多い。認定患者数はPMとDMを合わせて約2万人である。PMとDMの推定患者数はほぼ同数であり、男女比は1:3で発症ピークは5~9歳および50代にあった。症状・徴候は以下に示す。

- (1) 全身症状：発熱、倦怠感、易疲労感などがある。
- (2) 筋症状：体幹、四肢近位筋群、頸筋の筋力低下であり時に筋痛を伴う。嚥下障害、構音障害がみられることもあり、呼吸筋が侵されることもある。
- (3) 皮膚症状・徴候：ヘリオトロープ疹（上眼瞼の浮腫性紅斑）、ゴットロン丘疹/徴候（手指関節背面の扁平隆起性で数石状の丘疹や紅斑）が特徴的である。他に、前胸部（V徴候）、上背部（ショール徴候）、四肢伸側などに浮腫性や角化性の紅斑を生じ、後に色素沈着/脱失、毛細血管拡張などを伴う萎縮性局面となり、石灰化も生じる。
- (4) その他：間質性肺疾患と悪性腫瘍は、生命予後に関わる合併症として重要である。間質性肺疾患には急性型と慢性型がある。悪性腫瘍は成人例で一般人口に比べ

て高頻度で有り、特にDMで高リスクである。筋炎の診断時期に同時に診断される例が多い。

検査では、血清中の筋逸脱酵素（クレアチンキナーゼ（CK）、アルドラーゼ、乳酸脱水素酵素、トランスアミナーゼ）やミオグロビンが高値となる。筋炎特異抗体として、抗ARS抗体、抗TIF-1 γ 抗体、抗Mi-2抗体、抗MDA5抗体、抗NXP2抗体、抗SAE抗体、抗SRP抗体、抗HMGR抗体などが高率に陽性となる。これらの自己抗体は、特徴的な病像と強く相関する。抗ARS抗体は抗ARS抗体症候群とよばれる一連の症状、抗TIF-1 γ 抗体は悪性腫瘍合併DM、抗MDA5抗体は急性進行性間質性肺炎を合併するADM、抗SRP抗体および抗HMGR抗体は免疫介在性壊死性ミオパチーの臨床・病理像を呈する。治療は、副腎皮質ステロイド投与が第一選択となる。副腎皮質ステロイドが、効果不十分、副作用のため使用が困難、また減量により再燃する症例では、免疫抑制薬を併用する。急速進行性の間質性肺炎を合併する症例では、最初から高用量副腎皮質ステロイドと免疫抑制薬を併用する。ほかに、免疫グロブリン大量静注療法（IVIG）も用いられる。ADMでは外用療法が主体となるが、重症例では副腎皮質ステロイドや免疫抑制薬の全身投与も行われる。予後は急性進行性間質性肺炎や進行期の悪性腫瘍合併例は予後不良である。

（藤本 学）¹⁾から

重症度分類（医療費助成対象）：研究班による分類基準を用い、1)-4)のいずれかに該当するものを医療費助成の対象とする。1)原疾患由来の筋力低下がある。体幹・四肢近位筋群の徒手筋力テスト平均が5段階評価で4+以下、または同筋群のいずれか一つのMMTが4以下。2)原疾患由来のCK値またはアルドラーゼ値上昇がある。3)活動性の皮疹がある。4)活動性の間質性肺炎を合併している（その治療中を含む）²⁾。

難病嘱託医が経験した指定難病（35）

告示番号[15]：封入体筋炎

この病気は、臨床的には40歳以上の中高年に数年の緩徐進行性の経過で四肢、特に大腿前面や手指・手首屈筋や嚙下機能を侵す。筋への炎症性細胞浸潤、特に非壊死線維への浸潤が特徴とされる。筋線維の縁取り空胞と合わせて筋病理学的に診断される。患者数は1,000人程度と考えられる。副腎皮質ステロイドによる効果はないか、あっても一時的である。封入体筋炎という病名が初めて使われたのは1971年で、その後、筋線維内にアミロイドが存在すること、封入体にはアミロイド前駆蛋白やリン酸化タウが証明できることなど、アルツハイマー病との相同性が指摘されている。蛋白分解経路の異常の病態への関与が示唆される。初発症状は、下肢では特に立ち上がり動作や階段昇降困難、上肢では特に手指・手首屈筋の筋力低下、嚙下困難である。左右差が目立つ症例も多い。下肢は大腿屈筋群に比して大腿四頭筋の障害が目立つ。四肢の筋力低下や嚙下障害は進行性である。安静時のクレアチンキナーゼ値は2,000IU/Lを超えない。針筋電図では筋原性変化がみられる。筋生検では筋内鞘への単核球浸潤を伴っており、かつ縁取り空胞を伴う筋線維や筋壊死線維への単核球の侵入や単核球による包囲を認める。有効な治療法は確立されていない。多くの症例では、四肢・体幹筋の筋力低下や嚙下障害の進行により、寝たきりとなり、最終的には肺炎などが死因となる。（鈴木直輝、青木正志）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】難病対策地域協議会（東部・西部・南部圏域）

『難病対策地域協議会』をご存じでしょうか。難病法に基づき、平成28年1月に県内3県域に設置され、医師や看護師、SW、民生委員、ハローワーク、患者等の委員で構成され、難病患者が地域で安心して生活を送ることが出来るよう、「患者」と「多職種」が一緒になって、在宅療養支援、災害時の対応、家族支援、就業等の課題について話し合っています。

表には出てこない会議ですが、「個別避難計画の作成支援」「非常用発電機の貸出」、「レスパイト入院体制の構築」などはこの会議で話し合わせ、実施されている施策です。1つの機関で解決できない課題も知恵を出し合い連携すれば解決できると信じて、共に粘り強く取り組みを進めて参ります。

<健康づくり課 がん・疾病対策担当 係長 T.T>

難病嘱託医が経験した指定難病（36）

告示番号[111]：先天性ミオパチー

この病気は、出産直後あるいは乳幼児期より、顔面を含む全身の筋緊張低下を主症状とする遺伝性疾患である。骨格筋の病理組織学的特徴から、ネマリンミオパチー、セントラルコア病、マルチミニコア病、ミオチューブラーミオパチー、中心核ミオパチー、先天性筋線維タイプ不均等症、先天性全タイプ1線維ミオパチー、還元小体ミオパチーなどに分類される。原因として、*ACTA1*, *NEB*, *TPM2*, *TPM3*, *TNNT1*, *CFL2*, *KBTBD13*, *RYR1*, *SEPN1*, *MTM1*, *DMN2*, *BINI*, *FHL1*などが知られている。新生児期より重度の筋緊張低下（フロッピーインファント）、筋力低下、呼吸障害、哺乳障害を認め、人工呼吸などを行わないと乳児期早期に死亡する乳児重症型、乳幼児期より筋緊張低下、発育・発達の遅れなどを示すが、歩行を獲得し非進行性もしくは緩徐進行性の経過を示す良性先天型、ならびに成人発症型に分類できる。顔面筋罹患、慢性呼吸不全、外眼筋麻痺、関節拘縮、股関節脱臼、側弯症などの脊柱異常、知的障害なども認めうる。骨格筋の筋病理像に基づき特徴的な所見から本疾患の確定診断、ならびに病型分類がなされる。骨格筋画像（CT または MRI）で萎縮・異常信号輝度を認める。根治的治療法は存在しない。各症状をいかに早くに見出し対症療法を導入するかが重要である。

（小牧宏文）¹⁾ から

今年の芥川賞に、難病である先天性ミオパチーの市川沙央さんが自身を投影した作品で受賞された。このことで先天性ミオパチーは有名となった。

重症度分類（医療費助成対象）： modified Rankin Scale

（mRS）、食事・栄養、呼吸の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