

神経系疾患

神経難病

1. 概要

筋萎縮性側索硬化症 (Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)をはじめとする神経難病は、原因が不明で根治的な治療法がなく、次第に障害が進行し、身体機能やコミュニケーション能力が著しく障害される。そのため介護負担が大きく、進行すると胃瘻管理や人工呼吸管理が必要になるなど医療依存度や看護負担も大きい。そのため在宅療養の継続や長期入院先の確保には困難が生じることが多いことが大きな問題となっている。その解消をめざして各都道府県に難病医療コーディネーター(難病 Co)が配置され、難病医療ネットワークが構築されてきた。しかしその支援内容は地域格差が大きく、神経難病患者とその家族のニーズが十分に満たされていないとは言い難い。また平成 27 年 1 月に施行された難病法下での難病 Co の活動実態も明らかになっていないなどの課題がある。難病法施行下の難病 Co の活動状況と難病 Co に対するニーズを全国調査し、難病に関わる地域医療資源を有効活用するために難病 Co の業務・体制がどうあるべきかについての検討が望まれる。また出版されている「難病医療専門員による難病患者のための難病相談ガイドブック」(2011 年 11 月第 2 版)は難病法の実情に合わせた改訂が必要である。

2. 疫学

代表的な神経難病の有病率は、ALS が人口 10 万人あたり 7~11 人、パーキンソン病が人口 10 万人あたり 100~150 人、脊髄小脳変性症が人口 10 万人あたり 10 人、多発性硬化症が人口 10 万人あたり 8 人である。平成 26 年度の全国の特定疾患医療受給者証の所持数は、ALS 9,950 人、パーキンソン病関連疾患(パーキンソン病・進行性核上性麻痺・大脳皮質基底核変性症)136,559 人、脊髄小脳変性症 2,758,211 人、多系統萎縮症 12,741 人であった。脊髄小脳変性症の約 4 割と ALS やパーキンソン病の一部は遺伝性であるが、多くは孤発性で通常 50 歳代以降で発症し、慢性進行性の経過をとる。

3. 原因

遺伝性のものについては原因遺伝子が特定されているものもあるが、孤発性のものについては未だ原因は不明である。

4. 症状

ALS では進行性に四肢の筋力が低下し、自力での移動や日常生活動作が困難となる。嚥下障害や呼吸障害も進行性に悪化し、人工呼吸器を使用しなければ発症から 2~5 年で死に至る。パーキンソン病関連疾患、脊髄小脳変性症、多系統萎縮症についても、パーキンソニズムや運動失調により日常生活動作が大きく制限され、進行すると寝たきりとなる。

5. 合併症

神経難病の多くは嚥下障害を伴うため、誤嚥性肺炎を起こしやすい。また転倒による骨折を契機に移動能力が著しく低下し、寝たきりになる場合もある。

6. 治療法

パーキンソン病については内服治療・外科治療で症状が改善されるが、その他の疾患については症状を改善させる治療薬はない。筋力維持や関節拘縮予防のためのリハビリテーションや、抗痙縮薬等による対症療法を行う。嚥下障害が進行し経口摂取困難となった場合には胃瘻の造設を、喀痰の吸引が頻回に必要な場合には気管切開を、呼吸障害が進行した場合には人工呼吸器装着を行うかどうかを選択する必要がある。多発性硬化症では、疾患修飾薬が使用され再発率は抑制されるようになったが、慢性進行性の経過を変えることはできていない。

7. 研究班

(研究代表者)

吉良潤一 (九州大学大学院医学研究院神経内科学分野・教授)

(分担研究者)

中島健二 (独立行政法人国立病院機構松江医療センター・院長)

菊地誠志 (独立行政法人国立病院機構北海道医療センター 神経内科・院長)

川田明広 (東京都立神経病院・副院長)

犬塚貴 (岐阜大学大学院医学系研究科(神経内科・老年学分野)・教授)

狭間敬憲 (大阪府立急性期・総合医療センター神経内科(大阪難病医療情報センター)・主任部長)

山崎亮 (九州大学病院神経内科・講師)

立石貴久 (九州大学大学院医研究院神経内科学・共同研究員)

小早川優子 (九州大学大学院医研究院神経内科学・学術研究員)