

「神経変性疾患に関する研究班」編

ハンチントン病と生きる

—よいよい療養のために—



ハンチントン病研究グループ

2013 年 6 月

図：イラスト：大吉堂イラストレーション（d. d）

はじめに

このマニュアルは、ハンチントン病を患う人とその家族のために編まれた手引き書です。

目次に示されますように、内容はハンチントン病についての、1) 全体的なこと、2) 研究、3) 遺伝子診断と遺伝カウンセリング、4) 療養、5) カウンセリング一般と大きく5つに分かれております。このマニュアルの最も大きな特徴は、目次が全て質問形式になっていることです。しかも、その内容はいずれもこの病気の治療やケアを行っていく上で、切実で欠かすことのできない事柄がすべてカバーされており、質問が具体的で現実的であることから、介護者の悩みがヒシヒシと伝わってきます。

これらの質問に対する答えは、実は複雑で難しいのですが、このマニュアルではハンチントン病の診療・研究に詳しい医師により、わかりやすく易しく書かれています。この病気について、今何がわかっていて何がわからないのか、何ができて何ができないのか、患者・家族は何を行うのが良いのか何を避けた方が良いのかなどなど、実地に即して述べられています。易しく書かれてはいますが、その内容は奥深く、神経内科医にとっても実地診療に十分に役立つ記載になっています。

ハンチントン病発病のメカニズムを明らかにし、治療法を開発する研究には国内・国外の研究者が日夜取り組んでいます。2013年には、舞踏運動を抑える薬としてテトラベナジンが日本でも承認されました。病気の進行を遅くする薬、さらには進行を止める薬の開発も夢ではありません。その日が来ることを祈りつつ、このマニュアルをお届けします。希望を捨てることなく、ケアに介護に活用して頂きたいと思います。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）
「神経変性疾患に関する調査研究班」 研究代表者 中野今治

目 次

1. ハンチントン病について	6
1) ハンチントン病の発見と頻度	6
2) 成人型ハンチントン病の症状	6
(1) どういう症状がありますか？	6
(2) 最初の症状はどのようなものが多いですか？	7
(3) 何歳頃から症状が出ますか？	7
(4) 進行すると症状はどのように変わりますか？	7
(5) 認知症とハンチントン病はどこが違いますか？	8
(6) 暴言や暴力の強い患者もいます。症状は一人一人異なるのですか？	8
(7) ハンチントン病の精神症状と統合失調症やうつなどの精神疾患とは異なり ますか？	8
(8) 不随意運動の病気と思っていましたが、感情のコントロールもしにくく なってきます。どうしてでしょうか？	9
3) 幼児発症～若年発症ハンチントン病の症状	9
(1) 症状はどんなものですか？症状では成人型とどこが異なりますか？	9
(2) 介護をしていくうえで、成人型となにか異なることはありますか？	9
4) ハンチントン病の遺伝について	10
(1) この病気の遺伝子はどのように受け継がれていくのでしょうか？	10
(2) 父親からの遺伝の場合に子どもの発症年齢が早くなり、症状が重くなる傾 向があると聞きました。どうしてですか？	10
(3) 母親からの遺伝の場合には子どもの発症年齢や症状は同じですか？	11
(4) 日本人ではリピート数は何回までが正常範囲（陰性）で、どのくらいがグ レーゾーン、何回以上が陽性になるのでしょうか？海外とは異なりますか？	11
(5) 親がハンチントン病でした。私は 60 歳代で特に問題有りません。子ども の一人が口をすぼめたり、首を振ったりする動作をします。私が発症しなく ても、子どもや孫が発症することはありますか？	11
5) ハンチントン病では遺伝子検査以外の検査にはどんなことをしますか？	11
6) ハンチントン病の治療薬にはどのようなものがありますか？	12
7) 治療薬の副作用はどのようなものがありますか？	12
8) ハンチントン病に似ている病気はほかにありますか？	12
9) ハンチントン病の死因は何が多いですか？	13

2. ハンチントン病の研究について（病気の発症と進展のメカニズム）・・・13

- 1) 病気が進むと脳でどのようなことがおこっているのでしょうか？・・・13
- 2) ハンチントン病では神経細胞が死んでいくそうですが、どのようなメカニズムによるものかわかっていますか？・・・13
- 3) 正常なハンチンチンタンパクは何をしているのですか？・・・13
- 4) ハンチントン病の動物モデルがあるそうです。どのような役割がありますか？・・・14
- 5) 現在、研究で期待されている治療法の開発にはどのようなものがありますか？・・・14
- 6) 日本ではどのような研究がおこなわれていますか？・・・14
- 7) ES 細胞や iPS 細胞はハンチントン病についても将来、治療に期待できるものだと思っても良いのでしょうか？・・・15
- 8) 日本ではハンチントン病患者が参加できる研究にはどのようなものがありますか？・・・15

3. 遺伝子診断の実際とカウンセリング・・・15

- 1) 遺伝子診断のあらまし・・・15
 - (1) 遺伝子診断はどのようなときに実施されるのですか？（at risk の場合は参照のこと）・・・16
 - (2) 遺伝子診断をしてはいけない場合がありますか？・・・16
 - (3) 外国では CAG リピート数を告知しているようです。日本ではどうですか？・・・17
 - (4) CAG リピート数を知っておく必要がありますか？・・・17
 - (5) 本人に責任能力が無い場合に診断を受けさせたいのですが？・・・17
 - (6) 本人に病気になっていると言って、現実には直面させるべきでしょうか？・・・17
- 2) 診断としての遺伝子検査について・・・17
 - (1) 確定診断のためには遺伝子診断は必要ですか？・・・17
 - (2) どのように検査を行うのですか？・・・18
 - (3) 費用はかかりますか？・・・18
 - (4) どこへ行けば検査をしていただけますか？・・・18
 - (5) 遺伝子診断にはカウンセリングや心理カウンセリングがありますか？また、受けるべきですか？・・・18
 - (6) 配偶者がハンチントン病と診断されました。家系にはハンチントン病の患者らしき人はおりません。配偶者の家族や私の家族から色々言われます。どのように説明したら良いのでしょうか？・・・19
 - (7) 遺伝カウンセリングを受けてみたいのですが、費用が高いこと、施設が少ないことから受けることができません。どこでカウンセリングをしていますか？保健所ではしていませんか？・・・19

3) At risk (アットリスク) に対する遺伝子診断について	20
4) 小児期～若年発症者に対する遺伝子診断で注意すべき事がありますか？	
家族にハンチントン病の患者はいません。子どもが遺伝子診断でハンチントン病といわれました。両親のうちのどちらかが今から病気になるのでしょうか？	23
4. 療養編	23
1) 小児の場合	23
(1) 知能低下が進んでいます。どのように対応したらよいのでしょうか？知能低下を止める手立てはありますか？	23
(2) 痙攣発作が出ました。子どもでよく見られる痙攣発作と違いがありますか？治療はどうしたらいいのでしょうか？	23
(3) 診断されるまで長い時間がかかりました。診断は難しいのですか？	24
(4) 子どもがハンチントン病です。最近やせてきました。栄養はどうしたらいいのでしょうか？	24
(5) 若年性ハンチントン病と診断されています。一年前は歩いていたのに、もう車いす生活です。進行が早くどういうふうに対応すべきか困惑しています。どうしたらいいのでしょうか？	25
2) 成人の場合	25
(1) 突然怒りだして収まりがつかなくなり、会社で問題となりました。会社を解雇される恐れがあります。精神障害者手帳をとることは可能ですか？	25
(2) 仕事はどのくらいまで続けられますか？	26
(3) 内服治療は必要ですか？	26
(4) 不随意運動が強く椅子から転がり落ちたりします。なにかいい椅子のようなものはありますか？縛り付けるのはかわいそうです。	27
(5) 転倒したり、打撲したりします。どうしたら予防できますか？	27
(6) 口や舌が動いてうまく歯磨きができません。どういう工夫をすると口腔ケアができますか？	28
(7) トイレに行けずオムツになってしまいました。下肢や胴体が動いておしめが替えににくいです。良い方法はあるのでしょうか？	29
(8) 不随意運動で着替えも大変です。どのような工夫がありますか？	29
(9) 入浴はどうやってさせたらいいですか？	30
(10) 口や舌が動いて上手に食べられません。どうしたらいいですか？	30
(11) 食べ物をみるとすぐに食べられないと暴れます。どうしてですか？	31
(12) 食べ物を一度に詰め込んでむせます。どうしたらいいのでしょうか？	31
(13) 高カロリーの食事をとってもやせていきます。どうしたらいいのでしょうか？	31

- (14) ろれつが回らず、言っていることが解りません。どんな方法でコミュニケーションをとったらいいのでしょうか？ 31
- (15) ハンチントン病の配偶者が不眠症です。配偶者が寝ないと自分も寝ることができず疲れ気味です。何とかありませんか？ 32
- (16) 病気の進行と共に性的な問題で困っています。性欲が増してきています。配偶者としての私はどうしたらよいのでしょうか？不随意運動で性行為ができません。どうしたらいいでしょう。 32
- (17) 海外ではハンチントン病にもリハビリテーションが行われているようです。わが国ではどうですか？また、効果はどうでしょうか？ 32
- (18) 経鼻チューブから胃ろうとなりました。ほかの病気の場合と異なる注意点はありますか？ 32
- (19) 海外では患者がこの病気の初期のうちに事前指示書 (advance directives) を書く場合があります。日本ではあまり運用されていないようですが、私は at risk のため、書いておきたいと思っています。どのような事を考えて書いておけばいいのでしょうか？ 33
- (20) どのような社会資源が使えますか？ 33

5. カウンセリング 34

- (1) 配偶者が発症したようです。本人が病気になったらしいと自覚し、大変悩んでいます。心構えが無いと受診できないのではと思います。カウンセリングは有用でしょうか？ 34
- (2) 配偶者の親がハンチントン病でした。本人が病気になったらしいと自覚していますが、病院に行きたがりません。親の通院につきあい、病院にたいして良いイメージを持っていないようです。どうしたら受診するでしょうか？ 34
- (3) 配偶者が発症したようです。本人に自覚がありません。受診する様に話した方が良いでしょうか？ 35
- (4) 配偶者がハンチントン病です。私が出かけようとする大騒ぎをして、家から出るのが大変です。電話をしていても暴れることがあります。どうしたらよいかわからないのですが？ 35
- (5) 精神症状が激しくて暴力をふるわれます。本人を落ち着けるのにはどのような方法がありますか？また、精神病院に一時入院することは可能ですか？ 35
- (6) 介護者のためのカウンセリングは受けられますか？どこに行けばいいですか？ 36

- (7) 親が精神病院に入院したことがあります。しかし、不随意運動が強く、退院させられました。神経内科の病院では大声を出したり、おこったりしたので退院させられました。どこへ行けばいいのでしょうか？・・・・・・ 36
- (8) 30代の子どもの患者です。最近、家にこもりきりになり、仕事も辞めてしまいました。注意すると暴力をふるいます。どうしたらいいのでしょうか？・・・・・・ 36
- (9) 歩行が不随意運動により不安定です。不安定な歩行を自覚せず、一人で散歩に行ってしまう。どうしたらいいでしょう？迷子になることもあります。・・・・・・ 36
- (10) 不随運動があり危ないのですが、車の運転をやめません。自損事故は仕方がないとしても、他人を巻き込む可能性があるため心配でなりません。どうしたらいいでしょう？・・・・・・ 37
- (11) 妻が出産後ハンチントン病と診断されました。妊娠中から落ち着きが無く、変でした。他の子どももいます。新生児と他の子どもの子育てはどうしたらいいのか途方に暮れております。どうしたらいいのでしょうか？・・・・・・ 37
- (12) この病気を発症してからタバコや酒の量が増えています。本人の体調が心配です。また、タバコについては火事も心配です。どうしたらいいのでしょうか？・・・・・・ 37
- (13) 妻がこどもの時母親が病気でした。「おなか为空いた」と言われたので食べ物をあげて、遊びに行ってしまったそうです。帰宅したら母親は窒息死していたそうです。妻が発症し、子どもは何かと母親を気遣っています。二人きりでいることも少なくありませんし、食べ物をあげることも少なくありません。同じ事が起こったらと思うと心配でなりません。どうしたらいいのでしょうか？・・・・・・ 38
- (14) 子どもは小学生の頃から発症した妻の面倒をみています。近所の人の言動が子どもを傷つけ、不登校となってしまいました。どのように対応していくべきでしょうか？・・・・・・ 39

6. 難治性疾患研究事業「神経変性疾患に関する研究班」所属施設一覧	40
7. テトラベナジン臨床試験参加施設一覧	43
8. 執筆者一覧	44
9. あとがき	45

1. ハンチントン病について

1) ハンチントン病の発見と頻度：

ハンチントン病の名称は一般医であったジョージ・ハンチントンが 1872 年にアメリカ合衆国のニューヨーク州で診察した遺伝性舞蹈病の症例について記載したことに由来します。ハンチントン病は遺伝性舞蹈病、大舞蹈病、慢性舞蹈病などとして報告されました。以前はハンチントン舞蹈病と呼ばれていましたが、舞蹈運動のみがハンチントン病の主症状でないことから、ハンチントン病と変更されました。歴史的には、ハンチントン病と思われる患者さんの記載は 16 世紀後半からみられます。

ハンチントン病は優性遺伝疾患です。両親のどちらかがこの病気の患者さんであることがほとんどです。患者さんの子どもさんもそれぞれが 50% の確率でこの病気にかかる可能性があります。そのため、ハンチントン病はその患者さんの家系の病気といふことができます。

ハンチントン病の頻度は、民族や地域により異なります。これは後で述べますように、遺伝的背景によって異なるためです。欧米でのハンチントン病の頻度は 10 万人に 5 人とされますが、わが国での調査では 100 万人に 5～6 人と、欧米に比較して 1/10 の希な疾患です。

2) 成人型ハンチントン病の症状：

(1) どういう症状がありますか？

ア)、イ) のような様々な症状がありますが、患者さんによってそれぞれの症状の程度に差があり、また、すべての症状が一人の患者さんにみられるわけではありません。ア)、イ) では比較的頻度の高い症状について述べます。

ア) 運動症状：

手足や胴体が自分の意志とは無関係に動くことを不随意運動と呼びます。ハンチントン病では不随意運動がみられます。ハンチントン病でよく見られる不随意運動は、手を曲げたり伸ばしたりする動き、足を踏み出したり曲げたりする動き、舌を出したり引っ込めたりする動き、首を回す動き、首を後ろに伸ばしたりする動きなど、一見、日常動作の一部となっている動きで、これを舞蹈運動 (chorea コレア) と呼びます。この舞蹈運動がみられる事が、ハンチントン病の元の呼び名であるハンチントン舞蹈病の由来となっています。ハンチントン病の運動症状では舞蹈運動が有名ですが、その他にも体が突っ張る、ぴくぴくするなどの不随意運動がみられます。また、箸を使う、字を書くなどの細かい動作がしにくくなります。また、比較的若いうちに病気になられた患者さんや、薬物治療を行った患者さんの一部でパーキンソン病のように体が硬くなったり、運動が遅くなったりという症状がみられることがあります。

イ) 精神症状：

病気によって、性格が変わることがあります。感情が不安定になる、短気になる、おこりっぽくなる、不機嫌になる、などの人格の変化が起こることがあります。その他にも不眠、うつ状態、疲れやすさがみられます。認知機能もゆっくり低下します。

何かにこだわって（食べ物を食べ続けるとか、同じ動作を続けるなど）同じ事を繰り返す症状もあります。それを注意されたり、妨げられると、暴言をはいたり暴力をふるうこともあります。また、意欲が低下し、何もしないでじっとしていることもあります。幻覚や妄想が目立つ患者さんもありますので、時に、家庭内での生活が難しくなることもあります。衝動的に自殺しようとする患者さんもおられますので、見守りが必要です。さらに、病気が長くなってくると寝たきりとなったり、痙攣発作が出てくることもあります。

（２）最初の症状はどのようなものが多いですか？

不随意運動により物を落としたり壊したりすることや、不器用になるなどの運動症状で発症する場合と、不機嫌、落ち着きのなさなどの性格変化で発症する場合があります。大部分の患者さんでは、病院に来る頃には不随意運動と精神症状の両方が診られることが多いのですが、患者さんによっては精神症状のみが目立つ事もあり、精神神経科を受診している患者さんもいらっしゃいます。

（３）何歳頃から症状が出ますか？

病気が発症する年齢の平均は 30 歳代です。しかし、幼児期から老齢まで様々な年齢で発症します。20 歳以下で発症する若年型ハンチントン病の患者さんと、60 歳以上の患者さんは、それぞれ全体の 10%程度で見られます。

（４）進行すると症状はどのように変わりますか？

発症の仕方も進行の仕方も、患者さんにより様々です。遺伝子診断をされた患者さんの集計でも、患者さんによりかなり病気の様子が異なり、他の患者さんの経過はあまり参考になりません。

1) のア)、イ) に記載した運動症状や精神症状が様々な程度で、様々に組み合わさっている患者さんがほとんどです。運動症状については不随意運動で怪我をしたり（本人、介護者の両方）、精神症状による暴言、暴力で家庭内介護が困難となることもあります。その場合は一人で悩まず、主治医にご相談していただきたいと思います。カウンセリングの項目も参考として下さい。

（５）認知症とハンチントン病はどこが違いますか？

認知障害の症状は原因によりかなり異なり、記憶障害を主症状とする群、記憶障害以外を主症状とする群に分けて、診断や治療を行っています。アルツハイマー病を代表とする認知障害を主体とする疾患では、記憶障害が最も重要な症状です。しかし、ハンチントン病では記憶障害は比較的軽く、性格の変化や感情のコントロール障害などが主体です。ときに、問いかけに答えられないなどのことがあります。記憶がないから答えられないということではなく、意欲の低下などが背景にあるようです。また、患者さんはしっかり問いかけを聞き取っていて、問いかけへの答えを一生懸命に考えていることもあります。時間に余裕があるときには、じっくりと待ってあげることも必要です。

（６）暴言や暴力の強い患者もいます。症状は一人一人異なるのですか？

教科書のように症状を並べて記載しますと患者さんは皆、同じ症状のように見えてしまいがちですが、実際にはかなり個人差があります。もともとの性格や生育環境、生活している社会環境により人はそれぞれ異なった性格を示しています。これに、病気による性格変化が加わりますし、また、介護方法や薬物の使用によってもかなり変わっていきます。ハンチントン病でみられる暴言や暴力は、患者さんの行動を介護者などが抑制することに対して現れる場合と、妄想に基づいて現れる場合があります。接し方の工夫によって暴力が少なくこともあります。後に述べる「４．療養編」の項目も参考にしてください。

なお、親子でも症状が違い、親が暴力をふるったからといって、子も必ず暴力をふるうということはありません。

（７）ハンチントン病の精神症状と統合失調症やうつなどの精神疾患とは異なりますか？

ハンチントン病の精神症状は、統合失調症やうつとはカテゴリーが異なります。精神症状がハンチントン病という疾患に関連して、もしくはそれに伴ってみられるということから器質性精神症状とよばれます。次にハンチントン病の精神症状の内容が問題となります。まず、統合失調症では物語のように系統立った妄想や幻聴が特徴とされますが、ハンチントン病ではこのようなことは少ないようです。うつ症状についても気分障害としての大鬱病や双極性障害—うつ症状と躁症状を繰り返す状態—は少なく、ハンチントン病という病気になったということで悩み、苦しむ、そのためにうつ状態になることが多いようです。さらに、衝動的な行動も観られますが、うつ状態によるというよりも、発作的にリストカットをしたり、その他、急に自殺を試みるというような状態が多く、これらは感情ないしは衝動のコントロールがうまくできないことによるものとされています。

（８）不随意運動の病気と思っていましたが、感情のコントロールもしにくくなってきます。どうしてですか？

ハンチントン病特有の症状として感情のコントロールができなくなることが知られています。知人や家族に急に怒り出したり、暴言をはいたりすることもあります。正確な原因はわかりませんが、脳の一部である尾状核という部位の病変との関連も示唆されています。今後の研究が待たれる分野でもあります。

３）幼児発症～若年発症ハンチントン病の症状：

（１）症状はどんなものですか？症状では成人型とはどこが異なりますか？

20歳以下で発症するタイプを若年型ハンチントン病と呼びます。成人期に発症する方と比べて、症状が多彩であるとされています。成人型ハンチントン病では舞踏運動・性格変化・認知機能障害が主な症状ですが、若年型では、発病時に運動症状を示すのは1/3で、精神症状や認知機能障害で始まることが多いようです。行動障害、薬物乱用、アルコール使用、万引きなどにより、学校や様々な場面で問題を起こすことがあります。運動障害の症状の特徴としては、動作がゆっくりとなり、ジストニア（姿勢異常や体の一部が捻れたり硬直したりする）や歩行障害が認められます。急激に動けなくなることもあります。若年型の中でも10代で発症する場合は成人型に類似した症状を示しますが、これより早い幼児期に発症する場合には舞踏運動は希であり、症状の進行が非常に早く5～6年で寝たきりの状態になることも珍しくはありません。また、てんかん発作は若年型で頻度が高い症状で、発病年齢が10歳以下の方の1/2～1/3で認められます。

なお、主な治療薬であるドパミン受容体遮断作用を示す抗精神病薬の副作用として、成人よりもパーキンソン症候群様症状が出現しやすいことにも注意が必要です。

（２）介護をしていくうえで、成人型となにか異なることはありますか？

若年型ハンチントン病では成人型に比べて症状の進行が速いことが多く、現在ある症状のみに目を奪われて治療や介護を行っているのでは不十分で、どのような症状が将来的に出現するかを予想しながら治療や介護を進めていくことが重要となります。例えば、車いすなど介護用品を作る際には、それができた時にどのような症状になっているかを考える必要があります。さらに、成人と異なり小児は身体的な成長も著しいので、成長と共に身体の大きさに合った車いすであることも必要です。学校・保育園の先生と連絡帳を利用して、「児が暴れた」、「トイレ動作ができない」などの情報を共有することは、自宅で気づかれにくい症状を把握するうえでも役立つ場合があります。

また、若年型ではてんかん発作の頻度が高いことも特徴として知られていますので、状況に応じて抗けいれん薬を使用することも大切です。

4) ハンチントン病の遺伝について：

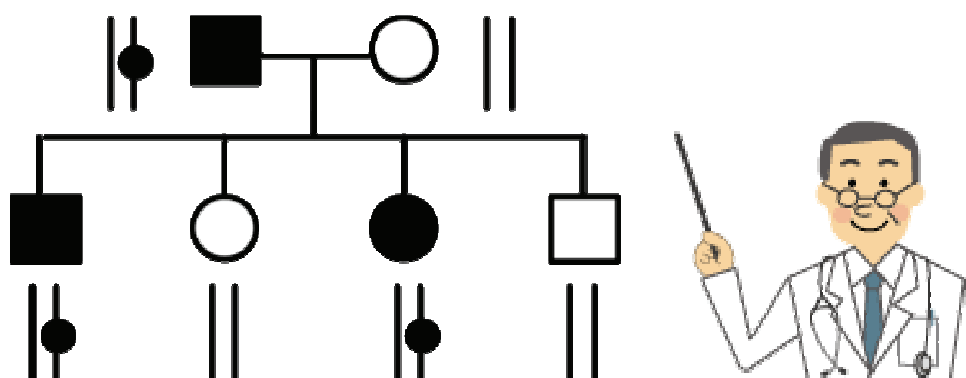
(1) この病気の遺伝子はどのように受け継がれて行くのでしょうか？

ハンチントン病の原因となる遺伝子はハンチンチン遺伝子といわれ、患者ではこの遺伝子の中にある CAG という 3 つの塩基の繰り返し配列が多くみられます。この繰り返し配列を反復配列(リピート)といいます。この反復配列は健常人では 26 回以下ですが患者さんでは 36 回以上に伸びています(伸長)。

ハンチントン病は、常染色体優性遺伝病といわれ、発病の原因となる遺伝子異常が子孫に伝わっていく病気です。片方の親が伸長した遺伝子をもっている場合、子ども世代には性別にかかわらず、それぞれの子どものにつき 50% の確率で遺伝します(図参照)。図で伸長した遺伝子を●で示しますと、この図では父親は通常 2 本ある染色体の内 1 本●を持っていて、お子さんは父親の 2 本のうちから 1 本、母の 2 本のうちから 1 本を受け継ぐので、お子さんの 1/2 が●を受け継ぐことになります。また、祖父母から孫に世代をまたいで発症することはありません。

なお、CAG という 3 つの塩基はグルタミンというアミノ酸を作り、患者ではその CAG の繰り返し配列が長いため、できあがるグルタミンも 36 個以上に長くなります。このような病気をポリグルタミン病といいます。

常染色体優性遺伝病



(2) 父親からの遺伝の場合に子どもの発症年齢が早くなり、症状が重くなる傾向があると聞きました。どうしてですか？

病気を発症する遺伝子を受け継いだ子どもの発症年齢が早くなり、症状が重くなることを表現促進現象といいます。ハンチントン病では、発症する病気の遺伝

子の特徴である遺伝子のリピート数が、父親から子の世代に受け継がれる時に、よりのびる傾向があることがわかっています。しかし、このリピートがなぜのびるのか、なぜ男性でよりのびが大きいかの理由はまだはっきりとは解明されていません。リピートが男性では生殖細胞内で不安定になるから、などの説があります。リピートの数が長くなればなるほど若く発症し、重症化することがわかっています。

(3) 母親からの遺伝の場合には子どもの発症年齢や症状は同じですか？

女性の場合は男性からの遺伝に比べると若年化、重症化の傾向は強くはありませんが、女性の場合でもリピート数がのびることがあります。また反対に短くなることもあります。リピート数と発症年齢は概ね関係していますが、個人差があることもわかっています。

(4) 日本人ではリピート数は何回までが正常範囲（陰性）で、どのくらいがグレーゾーン、何回以上が陽性になるのでしょうか？海外とは異なりますか？

リピート数は 26 までが正常範囲（陰性）で、36 回以上が異常、その間はグレーゾーンです。海外とリピート数は同じですが、欧米人ではグレーゾーンの非発症者が多く、これがハンチントン病の有病率の民族差、地域差に関連していると考えられています。

(5) 親がハンチントン病でした。私は 60 歳代で特に問題ありません。子どもの一人が口をすぼめたり、首を振ったりする動作をします。私が発症しなくても、子どもや孫が発症することはありますか？

親がハンチントン病で、60 歳代のあなたが発症していない、ということですが、可能性は二つあります。

一つは、あなたはハンチントン病の遺伝子を受け継いでいない場合です。この場合はお子さんが口をすぼめたり、首を振ったりする動作があっても、これらの症状がハンチントン病によるものではありません。この場合は、お子さんやお孫さんが発症することはありません。

もう一つは、あなたがもっと高齢で発症する可能性があるということです(10%程度の方が 60 歳以上で発症するといわれています)。その場合には、あなたのお子さんは、リピート数がのびたために若年で発症しているということになります。その場合は他のお子さんにも 50%の確率で遺伝します。

5) ハンチントン病で遺伝子検査以外の検査にはどんなことをしますか？

ハンチントン病に特有な検査はありませんが、病状をチェックしてコントロールしていく上で、脳波や画像検査（脳 MRI、脳血流シンチ）、心理検査などを行います。さらに、ハンチントン病は薬物療法も行われているため、全身のチェックも定期的に行われます。

6) ハンチントン病の治療薬にはどのようなものがありますか？

現在、ハンチントン病に対する原因療法は残念ながらありません。症状を緩和する対症療法が主体となります。精神症状に対しては抗精神病薬を使用します。抗精神病薬は舞踏運動やその他の不随意運動を抑制する作用もありますので、それぞれの抗精神病薬の特徴を考慮しながら、患者さんの症状に合わせた薬物の選択を行います。気分の変調に対しては抗うつ薬や抗てんかん薬を使用することがあります。

海外で使用されている舞踏運動の治療薬である、テトラベナジンが 2013 年にわが国でも使用できるようになりました。わが国の臨床試験データでも、舞踏運動症状が緩和されることがわかりました。精神症状や運動症状を緩和するためには、他の薬物を併用していく必要があります。

7) 治療薬の副作用はどのようなものがありますか？

現時点では抗精神病薬や抗うつ薬を使用している場合が多いので、それぞれの薬物の副作用について述べます。抗精神病薬は種類によって副作用が若干異なりますが、鎮静やパーキンソニズムを生じることがあります。抗うつ薬もどのような種類の抗うつ薬を使用するかで少々異なりますが、最も多い副作用は元気がなくなることです。

若年型ハンチントン病の場合にはこれらのお薬によりパーキンソン症状が出やすいので注意して治療することが必要です。

8) ハンチントン病に似ている病気はほかにありますか？

舞踏運動と精神症状というキーワードでインターネット検索すると、沢山の疾患が有ることがわかります。これらの病気のなかには、ほかの症状が目立たず検査をしなければハンチントン病と区別が付きにくい病気もあります。

区別が付きにくい病気には有棘赤血球舞踏病や脊髄小脳変性症の一部などがあります。また、他の病気に伴った舞踏運動と精神症状の場合には、ほかの症状がみられることが多いです。ほかの症状に注意して確実な診断がなされ、適切な治療を受けることにより症状がみられなくなる病気もあります。確実な診断をつけることが必要です。

9) ハンチントン病の死因は何が多いですか？

ハンチントン病の死因は様々です。病気になって間もない時期の死因としては、不随意運動による転落や外傷に基づくもの、自殺などがあります。もっと進行した時期の死因としては、早期の死因に加えて嚥下障害による窒息や肺炎、栄養障害などがあります。

2. ハンチントン病の研究について（病気の発症と進展のメカニズム）

1) 病気が進むと脳でどのようなことがおこっているのでしょうか？

脳の中では尾状核と呼ばれる構造の中の、ガバと呼ばれる興奮を押さえる作用を持つ神経細胞だけが死んでいきます。この原因は、ハンチントン病を発症させる遺伝子からつくられるタンパク質がたまる結果と考えられています。病気がすすむと、神経細胞のネットワークを通じて異常なタンパク質が広がり、尾状核がどんどんやせていき、大脳皮質と呼ばれる脳の司令塔の方にもひろがって行きます。これらの過程は、英米にあるブレインバンク（ハンチントン病でなくなられた患者さんの脳を、ご遺族のご同意を得て蓄積し、研究者が病気の原因を研究していく体制）を用いた成果でわかってきました。ハンチントン病ブレインバンクは、ケンブリッジ大学、ハーバード大学に1960代に、他の疾患に先駆けて創設されました。

現在この異常なタンパク質がたまっていくのをとめられないか、広がっていくプロセスをとめられないかの二つの面で、研究が進められています。わが国でも患者さんが亡くなった後で研究用に脳を提供していただくブレインバンクというシステムの充実や、それぞれの担当医が行っている病理解剖により脳の組織の蓄積が行われています。これらの点にご興味がある患者さん、at risk（アットリスク）の方、ご家族など関係者の方は、担当医にご相談下さい。皆様のご協力により研究が進んでいきます。

2) ハンチントン病では神経細胞が死んでいくそうですが、どのようなメカニズムによるものか解っていますか？

細かいところまではわかっていませんが、重要なことは遺伝子の異常による、異常遺伝子産物（長くなったポリグルタミンを含むもの）が細胞核に蓄積することが神経細胞死・細胞機能異常に関わっていると考えられていることです。細胞核内でどのような変化を起こして、細胞死を引き起こすかについては、まだいろいろ議論があるところですが、転写因子（どの遺伝子を機能させるかを定める因子）を異常タンパク質が取り込んで、機能を乱すためと考えられています。

3) 正常なハンチンチンタンパクは何をしているのですか？

ハンチントン病の原因遺伝子であるハンチンチン遺伝子を壊したノックアウトマウ

スは生まれてこないため、ハンチンチンタンパクは生存に重要な機能を果たしていると考えられています。正常なハンチンチンタンパクの機能については、神経系の正常発達に重要な役割を果たしている、細胞死や神経成長因子の制御に関与している、細胞内の器官の輸送に関係している、遺伝子発現や、シナプス機能に関与しているなど様々な報告があります。ただノックアウトマウスが示す症状がハンチントン病とは異なるため、ハンチンチンタンパクの正常な機能が失われたために病気が発症するとは、単純に考えられてはいません。

4) ハンチントン病の動物モデルがあるそうです。どのような役割がありますか？

遺伝子異常によって引き起こされる、様々な変化の一部に効果のある治療法などの評価にも用いられる可能性があります。

ハンチントン病のモデルマウスには遺伝子のポリグルタミンを発現する部分を導入したマウスと（長いポリグルタミンを含む）、ハンチンチン遺伝子全体を導入したマウスとがよく検討されています。病気の起こるメカニズムと治療効果の判定などに用いられます。前者は16週ぐらいで死亡するほど症状が強いため、なかなか効果がある治療法が見つかりにくいのですが、世界的によく用いられており、長いポリグルタミンの毒性を抑えるような治療法の評価には効果的です。後者のハンチンチン遺伝子全体を導入したモデルマウスでは、症状が前者に比べて軽いので、神経機能の異常を評価して、治療法の評価に用いられています。

5) 現在、研究で期待されている治療法の開発はどのようなものがありますか？

アンチセンスオリゴ、RNAi など異常遺伝子の発現を抑える治療法がモデル動物でなされ、効果が報告されています。このような治療法では、正常遺伝子の発現も抑えてしまうことも理論的には考えられ、何らかの副作用を引き起こす可能性があります。しかしモデル動物を用いた実験では完全に正常遺伝子の機能が抑えられるわけではないので、この点はそれほど問題とならないと報告がなされています。

薬物療法としては異常遺伝子産物の分解を促進するような治療法、異常遺伝子産物の凝集を抑えるような治療法、さらにポリグルタミンの毒性によって引き起こされる細胞内の変化を元に戻すような治療法などが検討されています。しかし、モデル動物で効果のあったという薬物が、人では動物と同じような効果が出ないので、現時点では遺伝子治療の方が期待されだしているといえるかもしれません。

6) 日本ではどのような研究がおこなわれていますか？

ハンチントン病での神経細胞死の誘因となるポリグルタミンの凝集を抑える、ポリグルタミンの凝集体の分解を促進する、異常ポリグルタミンによって引き起こされる

細胞機能を戻す、などのハンチントン病の病気のプロセスに対する新しいアプローチがなされています。ハンチントン病と同じ病気のカテゴリーにあるポリグルタミン病の一つである球脊髄性筋萎縮症の治療研究では、球脊髄性筋萎縮性の病因遺伝子が男性ホルモン受容体であるという性質を利用した治療法が日本発で開発されています。この治療法の人での臨床試験の結果を見ると、病気のどの時期にこのような疾患に特に有効とされる治療法を開始するか、また、その治療評価をどう行っていくかということも重要であることがわかってきました。このようなことから、ポリグルタミン病全体の研究の発展は、ハンチントン病の治療開発にとっても重要な示唆を与えてくれています。

7) ES 細胞や iPS 細胞はハンチントン病についても将来、治療に期待できるものだと思いますか？

ES 細胞や iPS 細胞から作成した神経細胞の移植治療はハンチントン病の治療にどの程度効果があるかはわかりません。ハンチントン病の病変は広範であるため、どこにどの程度の移植をすれば、どういった効果があるかと言った予測がなかなかできないためです。一方、iPS 細胞はこれまでマウスでしかできなかった薬物治療評価をヒトの細胞でできるようになったという点では画期的であり、治療薬開発に期待できるものだと思います。

8) 日本ではハンチントン病患者が参加できる研究にはどのようなものがありますか？

日本の場合ハンチントン病の患者さんの数自体が少ないため、臨床試験を行うとき、どのような症状がめだち、どの程度の症状を示し、薬が有効であることを示すのにどのくらいの患者さんの人数が必要かということが、まず問題となります。欧米では 10 倍の数の患者さんがいると言われていたますが、患者さんが登録して試験に協力する体制 (Enroll-HD) があります。日本の場合にも、こういった海外の成果を効率よく導入するためのシステム作りが重要と思われます。また、ハンチントン病の iPS 細胞の樹立も重要です。様々なハンチントン病遺伝子異常のレベルの細胞が樹立できれば、今後の治療開発を促進できると思われます。現在、ハンチントン病の治療開発について患者さんの協力をいただくためのシステムを我が国でも作って行っていこうとしております。ご協力いただける患者さんは厚生労働省難治性疾患克服研究事業「神経変性疾患に関する研究班」事務局（東京都立神経病院）へご連絡をお願いします。

3. 遺伝子診断の実際とカウンセリング

1) 遺伝子診断のあらまし

（１）遺伝子診断はどのようなときに実施されるのですか？（at risk の場合は３）参照のこと）

ハンチントン病の診断は、必ずしも遺伝子診断が必要というわけではありません。神経内科医師が病歴を伺い、神経学的診察を行い、画像検査などの補助検査の結果により、ほとんどの場合は臨床的に診断できる疾患だからです。また、現時点ではハンチントン病は根本的治療法がありませんので、遺伝子診断がすぐに治療につながるわけでもありません。ですから、ハンチントン病が疑われる方の確定診断のために行われる遺伝子診断は、その方にとって必ずしも利益のある検査だとは言いきれません。しかし、遺伝子診断による確定診断は疾患の症状、予後、さまざまな症状に対する対処法、介護のあり方、遺伝カウンセリング、および心理カウンセリングに有用な情報が得られるという意義があります。

また、発症する前に自分が将来ハンチントン病を発症するかどうかを知りたい、という発症前診断を希望される方が、遺伝子検査を希望する場合があります。この場合は適切な施設において十分な遺伝カウンセリングがなされ、慎重に判断されるべきです。

なお、特定疾患の申請のためには遺伝子診断は不要です。

＊遺伝カウンセリングとは：本人もしくは家族の遺伝学的問題に関する相談に訪れた人（クライアントといいます）に対して、遺伝学的情報およびその関連情報を提供し、自律的な意思決定を支援する医療行為を指します。（２）参照）

（２）遺伝子診断をしてはいけない場合がありますか？

遺伝子診断は基本的に疑われる臨床症状がみられる場合に、確定診断を目的として行われます。その場合にも、適切な遺伝カウンセリングなどが行われることが望ましいです。

本人の同意が得られない場合の遺伝子診断は、原則としては行われませんが、本人に同意能力がない場合には例外的に代諾者の同意でおこなわれることがあります。

未成年である場合や発症前の遺伝子診断については、適切な遺伝カウンセリングが行われるのが望ましく、安易に遺伝子検査を行うべきではありません。また、遺伝子診断をして確定診断につながることで、その本人の抑うつなどの精神症状が悪化したり、反社会的行動を引き起こしたりする可能性がある場合は、遺伝子診断をすすめるべきではないでしょう。

また、家系に患者さんがいらっしゃる人で、結婚や出産のようなイベント時に、自分からというよりも、配偶者や配偶者の家族から強要されて発症前遺伝子診断、

もしくは流産を強要されるなどの事例もあります。これらも本人の意志と適切な遺伝カウンセリング体制がなければ行われるべきではありません。（この項目については3）の at risk も参照して下さい）



（３）外国では CAG リピート数を告知しているようです。日本ではどうですか？

必ずしもリピート数の告知が遺伝子診断をされたすべての方にされているわけではないようです。これは遺伝子診断を行った医師の判断によります。

（４）CAG リピート数を知っておく必要がありますか？

CAG リピート数を知ることは患者さんにとって必ずしも、必要ではありません。発症した方の CAG リピート数を知ることの利点は、リピート数が症状発症時期や進行の大体の目安になる可能性があることのみです。しかし、症状の進行や予後については個人差があるため、必ずしも参考になりません。また、将来の治療法が開発された際には、リピート数の情報が必要となるかとも思われます。

（５）本人に責任能力が無い場合に診断を受けさせたいのですが？

医療においては、医学的な内容に関する意思決定能力、同意能力がある方が、自らの意志で受診して治療を受けることが求められます。意思決定能力や同意能力がない場合には、本人の意志や利益を代弁できる人（代諾者）を選定し、代諾者の同意のもとで、治療を受けることになります。代諾者による同意が必要となるのは、満 20 歳未満の未成年の場合、満 20 歳以上の成人で意識障害、精神障害、精神発達遅滞、認知症などのうち、医学的内容に関して同意能力が十分でないと判断される場合です。同意能力がなくても理解力がある場合には受診すること、治療のメリットなどを分かりやすく説明して、賛意（アセント）を得る必要があります。

（６）本人に病気になっていると言って、現実には直面させるべきでしょうか？

本人がハンチントン病を認めたくない、現実には直面したくない状態が生じている場合に、無理して現実には直面させることは、本人に精神的・心理的な危害を及ぼす可能性があります。本人が大きな不安に陥ることがないように、十分な心のケアが必要です。肉親がハンチントン病であった場合に、自分がハンチントン病になると思い込む方もおられます。別の病気を見過ごす可能性もありますので、専門医による受診の上判断をしてもらいましょう。

2）診断としての遺伝子検査について

（１）確定診断のためには遺伝子診断は必要ですか？

ハンチントン病の発症者の診断には、前に触れました様に臨床経過、症状、家族歴、画像所見から臨床的に診断ができる場合がほとんどです。しかし、舞踏運動やよく似た不随意運動を示す疾患は多くあり、確定診断を得るには遺伝子検査を行うことが必要になります。一方、ハンチントン病の遺伝子検査の実施に当たっては、発症者本人の確定診断と同時に、その血縁者全員（発症者、未発症者を含む）の診断にもつながるという遺伝学的な問題にも配慮して、遺伝子診断を行う必要があります。

（２）どのように検査を行うのですか？

検査は採血により行います。ハンチントン病に関する知識、遺伝子検査の意義、確定診断がついた場合の本人への心理的影響、血縁者に関する影響、サポーター体制などを「遺伝カウンセリング」として主治医や臨床遺伝の専門職、心理職と十分に話し合っ、て、遺伝子検査の説明を受け、十分に理解したうえで、同意書を作成して遺伝子検査を行います。

（３）費用はかかりますか？

ハンチントン病の遺伝子検査は保険収載されています。健康保険が適応されますので、自己負担分の支払いとなります。保険点数は4,000点(40,000円)です(2012年11月現在)。遺伝子検査の結果は約2－3か月でわかりますが、結果を患者さんにお伝えする時に、遺伝カウンセリング加算500点(5,000円)が保険請求されます。

（４）どこへ行けば検査をしていただけますか？

主な検査を施行している施設を巻末に列挙してあります。現在、臨床検査会社が検査を行っていますので、基本的にはどこの施設（研究所、病院、診療所を問わない）でも検査を受けることは可能です。しかし、遺伝子診断には今までお示いたしました様々な問題を含んでいるため、遺伝カウンセリングが可能な施設においてなされることが望ましいです。

（５）遺伝子診断にはカウンセリングや心理カウンセリングがありますか？また、受けるべきですか？

遺伝子診断の結果が陽性であった場合には、本人にとって自分がハンチントン病であることが現実として呈示されることになります。「自分はハンチントン病かもしれない」という漠然とした不安や、将来への恐れが、より現実味を帯びてきます。心理カウンセリングは患者さん本人の不安や恐れなどに対する精神・心理的なケアを行います。実際の治療でも担当医だけでなく、心理カウンセラー、介護者、ケア

マネジャー、介護福祉担当者などを含んだグループとして、患者さんの症状の問題点、介護などに関する情報を共有することによって、様々な患者さんの困っている事象に対応して患者さんを支援していく事が大切です。また、患者さんの血縁者が遺伝子診断結果により、心理的な問題を生じた場合にも心理カウンセリングにより、心理的問題が軽快する事が多く、心理カウンセリングは有用です。遺伝情報について特に問題がある場合には、心理カウンセリングのみではなく、遺伝カウンセリングを受けることが有用です。

(6) 配偶者がハンチントン病と診断されました。家系にはハンチントン病の患者らしき人はいません。配偶者の家族や私の家族から色々言われます。どのように説明したらいいのでしょうか？

様々な場合が考えられます。最も考えられるのは、ハンチントン病は常染色体優性遺伝形式の疾患なので、両親のどちらかから 50%の確率の遺伝として配偶者の方がハンチントン病の遺伝子変異を受け継いだ可能性です。表現促進現象により、親の発病より先に子が発病をすることもあり得ます。もう一つは、配偶者が両親の嫡出児でない場合です。この場合には、家系内に様々な問題を引き起こす可能性もありますので、注意深い対応が必要となります。いずれにせよ、「たたり」とか、「うつされた」、「発症者の配偶者の対応が悪いから病気になった」ということはありません。

問題点としては、両親が未発症であった場合には、配偶者の両親のどちらかの発症前診断となってしまうので、配偶者の親や、配偶者の兄弟姉妹は遺伝カウンセリングを受けていただくことをお勧めします。

(7) 遺伝カウンセリングを受けてみたいのですが、費用が高いこと、施設が少ないことから受けることができません。どこでカウンセリングをしていますか？保健所ではしていませんか？

医療機関で遺伝カウンセリングを実施しているところについては、全国遺伝子医療部門連絡会議に加盟している施設 <http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>に問い合わせて下さい。基本は保険診療ではありません。予約制の自費診療となり、費用は施設によって異なりますので、確認して下さい。保健所で遺伝カウンセリングをしている地域もありますが、最近では非常に少ない状況です。地元の保健センターにお尋ね下さい。また、都道府県難病相談センターのなかには、遺伝子の相談を受けているところや、遺伝子カウンセリングの相談日を設けているところもあります。全般の相談には難病相談・支援センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>に問い合わせてください。



3) at risk (アットリスク) に対する遺伝子診断について

(1) at risk とは何ですか？どのような人が at risk ですか？

遺伝性疾患の家系構成員で、症状が無く、その疾患の遺伝子に変異を有している可能性がある状態のことをいいます。ハンチントン病は常染色体優性遺伝の疾患ですので、at risk に相当するのは、男女を問わずハンチントン病の方の血縁者（両親、子、兄弟姉妹、いとこなど）です。



(2) 発症前診断はどのような手順で行われますか？

at risk の成人無症状血縁者が発症前診断を希望した場合、遺伝カウンセリングを受ける必要があります。大学病院の遺伝子診療部など、遺伝カウンセリングをしている施設に予約します。遺伝カウンセリングを実施している施設は、全国遺伝子診療部門連絡会議のホームページである

<http://www.idenshiiryoubumon.org/list/index.html> に掲載されています。

初回の遺伝カウンセリングでは、at risk の血縁者の家系図、ハンチントン病の症状のある血縁者（発端者）の病歴や症状について説明します。このため、ハンチントン病の症状を示す血縁者が、確定診断としてのハンチントン病の遺伝子検査を受けになり、その結果の確認が必要ですし、主治医からの医療情報提供書を持参することは有用です。ハンチントン病の遺伝子検査を希望する発症前診断では、ハンチントン病の遺伝子検査のみ実施します。発端者の遺伝子診断の結果が不明なままでは発症前診断において誤診をする可能性があります。

遺伝カウンセリングでは、遺伝子検査を希望する動機、ハンチントン病に関する知識、検査結果がもたらすメリット（良い面）とデメリット（悪い面）が話し合われます。場合により、神経学的検査が行われることもあります。検査を希望する場合は、自身の健康、人生、保険、雇用、社会的な問題、家族関係に起こりうる変化などの問題について、複数回の遺伝カウンセリングを受ける必要があります。また、心理検査や心理カウンセリングが必要な場合がありますし、場合によっては遺伝子診断の実施までに時間がかかることもあります。

これらのプログラムを受けたうえで、発症前診断を受けることを決めた場合には、インフォームドコンセントを経て、遺伝子検査が実施されます。症状がない方の検査であるため、2回、別の日に採血をして、2回遺伝子検査を行い、内容が一致するか確認をする施設もあります。遺伝カウンセリング、発症前遺伝子検査については、保険収載されていません。自費診療となります。遺伝カウンセリングや遺伝子検査の記録は機密扱いにされます。各遺伝子医療施設は、電子カルテにおける扱いや診療録の取り扱いについて適切に対応をしています。遺伝子変異をもっているこ

とが明らかになった場合には、遺伝子診断後に定期的受診を受ける必要があります。

（３）ハンチントン病のリスクを持っていますが、自分の手足のことや物忘れが気になります。

リスクのある方のなかにはハンチントン病ではないのに手足が動いたり、物忘れがひどくなっていると感じている方がいます。リスクを持っている方は、ついすべてのことをハンチントン病とむすびつけてしまいがちです。客観的に検査をすると、それは思い過ごしであったり、病気に対する不安がストレスになって生じていたり、あるいは、全く別の病気にかかっていたりすることが明らかになったりします。神経内科では、手足の動きや物忘れがこういった種類のものなのか、区別することができますので、定期的に神経内科を受診し、検査などを継続して受けられることをお勧めします。

（４）遺伝カウンセリングを受けたら発症前遺伝子診断を受けるかどうかは臨床心理士が決めるといわれました。自分自身ではいけないのでしょうか？

発症前遺伝子診断を受けるかどうかは、他人に決めてもらうものではありません。遺伝子診断を受けるために遺伝カウンセリングにおいて、多くの適切な情報の提供を受ける必要があります。その知識を基に、遺伝子診断を受けるかどうかは自分で決定すべきことです。

発症前遺伝子診断に臨床心理士が関わる場合には、発症前遺伝子診断の結果とその影響をあなたが受け止められる状態になっているかどうかを、臨床心理士が確認する時などです。そのため、その臨床心理士は、未だそのタイミングではないという意味で発言したのかもしれませんが。

時間はかかるかもしれませんが、十分な知識を得て自分で判断をすることが大切です。



（５）配偶者がハンチントン病でした。子どもが怒りっぽくなってきました。発症したとして、受診させた方がいいでしょうか？遺伝子診断は必要でしょうか？

小児期発症のハンチントン病は重度の精神機能障害、顕著な運動・小脳症状、発語・言語の遅延、てんかん発作が特徴です。怒りっぽくなってきただけではハンチントン病の発症ではないかもしれません。まず、受診をお勧めします。小児の遺伝子検査は、発症していない場合には行いません。

（６）親がハンチントン病でした。特に症状はありませんが、親に関わってくれていた看護師や知人から「遺伝子診断をしたら」と言われました。でも、私は遺伝子診断

をする勇気がありません。この検査は必ずしも受けなくていいように思いますが、親や他人にこのことを理解してもらうのはどうしたらいいでしょう？

ハンチントン病の at risk である場合に、特にあなたのように、発症前に実施する遺伝子診断は、他の人のために受ける検査ではありません。受ける場合は、それは自分の意志で行うべきです。遺伝カウンセリングにおいて、多くの適切な情報の提供を受けてから、遺伝子診断を受けるか受けないかを決めて下さい。自分が発症する可能性について、知る権利もありますが、知らないでいる権利もあります。発症していない状態では、遺伝子診断は受けないという選択肢もあります。ご指摘の様に、この検査は必ずしも受けなくて良いと考えて、自分には遺伝子診断をする必要がないと考えているのなら、その考えは尊重されるべきで、受けないでもかまいません。

（７）配偶者がハンチントン病と診断されました。子どもがまだ小さいのですが、どうしたらいいのでしょうか？まだ病気になっているようには思わないのですが、遺伝子診断はしなくてははいけないのでしょうか？

ハンチントン病の at risk であっても、成人に達していない子どもが未発症の場合には、子どもの福祉を考えて、遺伝子検査はしません。子どもの「知る権利」と「知らないでいる権利」を守り、子どもが成人した後に、自分の意志で、遺伝子検査を受けるか受けないかを決めます。

（８）配偶者がハンチントン病でした。年頃の子どものがいます。子ども達はリスクがある事を知っていますが、遺伝子診断に踏み切れないようです。遺伝子診断を受けさせるべきでしょうか？

遺伝子検査を受けるか否かは、成人の場合、遺伝カウンセリングを受けて、ハンチントン病に関して十分な知識を得て、遺伝子検査を受けることの利点と欠点を考えて、自身で判断をします。周囲から遺伝子検査を受けるようにと圧力を掛けるべきではありません。

（９）30 歳台の妻がハンチントン病です。子どもをほしがっていますが、海外では着床前遺伝子診断を試みているといいます。我が国ではどうでしょうか？

我が国の着床前診断の対象としては「習慣流産」と「重篤な疾患」すなわち「成人に達する以前に日常生活を強く損なうような症状が発現したり、生存が危ぶまれる疾患」としています。これらの場合に、日本産科婦人科学会では、一例毎に着床前遺伝子診断を行うかどうかを審査しています。現時点では、ハンチントン病は我が国では、着床前診断の対象疾患とされていません。

4) 小児期～若年発症者に対する遺伝子診断で注意すべき事がありますか？：

家族にハンチントン病の患者はいません。子どもが遺伝子診断でハンチントン病といわれました。両親のうちのどちらかが今から病気になるのでしょうか？

ハンチントン病の患者さんの 100 人のうち 1 人の頻度で、若年型ハンチントン病が認められます。子どもはこわばり、硬直、緩慢な動き、振戦のようにみえる不随意運動、てんかん発作などの症状を示します。子どもがハンチントン病と診断された場合に、その両親のいずれかはハンチントン病の遺伝子の変化をもっています。両親の親（子どもにとっての祖父または祖母）が未発症のままに死亡した場合や、親族が少ない場合に、家系にハンチントン病の患者さんがいない状態で子どもの発症を認めることがあります。そのような若年型ハンチントン病では、両親の発症は、子どもの発病より後になることが多く、子どもが遺伝子検査により確定診断された時には両親は未発症ということがあり得ます。両親のうちいずれかが、成人発症型のハンチントン病として発症する可能性があります。

4. 療養編

1) 小児の場合

(1) 知能低下が進んでいます。どのように対応したらよいでしょうか？知能低下を止めるてだてはありますか？

残念ながら現時点では、病気の進行を止める根本的な治療法はまだ開発されていません。現在ある症状に対する対症療法やリハビリテーションが治療の中心となります。しかし、様々な治療法が動物モデルや、ヒトを対象とした臨床試験で幅広く研究されており、将来的に有効な治療法が開発されることが期待されています。

(ヒトに対する臨床試験についてはwww.huntington-study-group.orgに掲載されています)

(2) けいれん発作が出ました。子どもでよくみられるけいれん発作と違いがありますか？治療はどうしたらいいのでしょうか？

てんかん発作は若年型で頻度が高く、発症年齢が 10 歳以下の方の 1/2～1/3 でみられます。発作型は全般性強直間代けいれんが最も多く、強直発作、ミオクロニー発作、凝視発作 (staring spell) がこれに続きます。一人で複数の発作型が認められることも、めずらしくありません。けいれんは年齢とともに減少していく傾向があります。ハンチントン病にかかっていない小児のけいれん発作と異なり、進行性ミオクローヌスてんかんという病態を示すことがあります。ハンチントン病で特に有効な抗けいれん剤はないため、発作型や脳波所見に応じて抗けいれん剤を選択しています。

（３）診断されるまで長い時間がかかりました。診断は難しいのですか？

若年型ハンチントン病では、発症時に運動症状を示す方は 1/3 のみで、精神症状や認知機能障害で発症することが多いようです。したがって初期には成人型ハンチントン病でみられる舞踏様不随意運動などの典型的な症状がなく、ほかの不随意運動を示すため、ハンチントン病であることが解りにくい場合があります。家族歴、脳画像検査によりハンチントン病が疑われた場合は前の遺伝子診断の項目に述べられていることに留意して、遺伝子診断により診断が確定できます。

（４）子どもがハンチントン病です。最近痩せてきました。栄養はどうしたらいいでしょうか？

症状の進行に伴って、摂食嚥下障害（食事をうまく食べることができない、飲み込めないためむせる）が認められるようになります。ひとくち毎の食塊を小さくしたり、食形態を咀嚼が容易な押しつぶし食やペースト食にしたり、トロミをつける、高カロリー栄養補助食品を使うなど、食事内容の工夫をするとよいでしょう。しかし摂食嚥下障害が進行すると、徐々に必要なカロリーを食事で取ることが困難となります。無理に食事をすすめると、誤嚥性肺炎や窒息を起こす危険性があります。このため様々な工夫をしても、十分なカロリーが摂食できず体重維持が困難な場合には、経鼻胃管や胃ろうを用いた経管栄養を検討した方が良いでしょう。



様々なとろみ調整剤



とろみ剤をいれる



とろみがつきました



粗刻み食



刻み食



ソフト食



ミキサー食



ミキサー粥



全がゆ



介護食品、介護用具などのカタログ

(普段の介護にもカタログをみると工夫するヒントが得られることがあります。ご参考にして下さい)

(5) 若年性ハンチントン病と診断されています。一年前は歩いていたのに、もう車いす生活です。進行が速くどういうふうに対応すべきか困惑しています。どうしたらいいのでしょうか？

若年型ハンチントン病では、成人型と比べて症状の進行が早いことが特徴です。若年型では発症年齢が若年であればあるほど進行が速く経過が短くなります。肺炎などの感染症や体重減少に注意しながら、出現する可能性が高い症状を予測しながら対応しましょう。どのような治療を選択するのかについては、かかりつけ主治医、看護師、栄養士、理学療法士などの支援チームを作って、相談するとよいでしょう。

身体・知的・精神の症状によっては、障害者自立支援法により福祉サービスや公費負担医療などが提供されます。給付のためには居住地区の市区町村の窓口で手続きが必要となります。ハンチントン病は国指定の難病医療費等助成制度の対象疾患に当たります。保健所や福祉局、福祉保健局などの窓口で手続きをすると、ハンチントン病に関わる医療保険・介護保険を適用した医療費から、患者一部自己負担額を控除した額が助成されます。また、お子さんの症状によっては、未成年の方を対象とした特別児童福祉手当の支給を受けることが可能です。居住地区の市区町村の窓口で手続きが必要となります。所得額により支給額は変わります。また、20歳前での傷病に対して、無拠出型の障害基礎年金を受給することが、世帯の所得額によっては可能です。国民年金窓口センターで手続きが必要となります。

2) 成人の場合

(1) 突然怒り出し収まりがつかなくなり、会社で問題となりました。会社を解雇される恐れがあります。精神障害者手帳をとることは可能ですか？

障害の程度に応じて、精神障害者保健福祉手帳を取ることが可能です。障害等級は、1級、2級、3級に分かれています。手帳で受けられるサービスは“級”によって異なります。

サービス内容は①税制上の優遇措置として、所得税および住民税の障害者控除（1～3級）、預貯金利子所得の非課税（1～3級）、相続税の障害者控除（1～3級）、自動車税および自動車取得税の非課税（1級で自立支援医療を受けている方）など。②生活保護における障害者加算（1～2級）、都道府県により公共交通機関の運賃割引（1～3級）、公共施設利用料割引（1～3級）、公営住宅に関する優遇措置（1～3級）などが行われています。③“自立支援医療（精神通院医療）”についての医師の診断書や判定手続きが不要となります。

また、障害年金の受給者は医師の診断書の代わりに年金証書を提示することで年金と同じ等級の手帳の交付を受けられます。

なお、精神障害者保健福祉手帳の診断書は、基本的には精神保健指定医その他精神障害の診断または治療に従事する医師が書くことになっていますが、ハンチントン病等については精神科医でなくても精神・神経等の診断、または治療に従事している医師であれば書くことはできますので、主治医に相談してみてください。

（２）仕事はどのくらいまで続けられますか？

ハンチントン病患者さんの症状の程度や進行は本当に様々です。そのため、たとえば舞踏運動が出て発症したことに気づいてから、〇年で仕事ができなくなるとは言い難いです。仕事は本人の負担にならなければできるだけ続けてほしいと思います。ただし、高所での作業や職業的な運転など、不随意運動のために危険が予測できる場合は、少し早めに仕事の内容を変更することを相談してください。また、人間関係のトラブルについては、職場の同僚や上司に職場での様子を伺い、主治医に伝えていただけると、主治医もアドバイスしやすいです。

（３）内服治療は必要ですか？

不随意運動や精神症状を抑えるお薬を適切に処方してもらいましょう。ご本人やご家族は不随意運動を抑える向精神薬が増えることをあまり好まれない場合が多いですが、適切な量を調整することで、薬のために眠くなったり、ボーとしたりすることなく、不随意運動をかなり減らすことは可能です。

この後、（４）から（１０）まではいずれも不随意運動に関連した症状への対応の質問です。まずは不随意運動を改善するお薬を適切に処方していただくように、主治医とよくご相談ください。その上で、以下を参考になさってください。

（４）不随意運動が強く椅子から転がり落ちたりします。なにかいい椅子のようなものはありませんか？縛り付けるのはかわいそうです。

重さがあり、手すり付きのシートが深く背もたれが高い椅子が比較的滑り落ちにくいです。普段使用する椅子について、椅子ごと転倒しない様に５脚の椅子を使用することをお勧めします。また、最近は車いすも様々な種類があります。ご自分で手でこげるのか、あるいは足でこげるのか、動かすのはもっぱら介助者なのかによっても、車いすの種類は異なります。リハビリテーション科医師を紹介してもらい、よく相談して患者さんに合った車いすをみつけてもらいましょう。



ハンチントン病患者のために開発された車いす。抑制をできるだけしないで済む様に設計されています。

（５）転倒したり、打撲したりします。どうしたら予防できますか？

ふらつきの程度により、まず、帽子やひざ当てなどの防御をしましょう。帽子は衝撃吸収材を使ったおしゃれな帽子も多数あります。もう少しふらつきが強い場合は、歩行器や車椅子も上手に利用しましょう。かなり歩行が難しい方でも、メイウォークR（体を支えるトランクサポート付きの歩行器 http://kaigo-takuhai.com/child_welfare/walk_support/meiwalk.html）で室内歩行を楽しんでいる方もおられます。

ベッドの上でもかなり動いてしまうためにベッド柵にぶつけてしまう方もおられます。ベッド柵を緩衝パット付きの柵にかえるのも有効です。薄い布団や毛布をベッド柵にかけて固定していることもあります。寝たきりの状態で不随意運動によるけがをさけることのためには、座敷に布団を2枚つけて敷いておくとう安心です。ただし、布団は起き上がりや介助が大変なこともあるので、布団にするかベッドにするかは状況に応じて主治医や訪問看護師などと相談してください。



(左図) ベッド柵にベットパットや毛布をずれないように縛り付け、打撲に備えます。
(右図) おしゃれな頭部打撲での外傷予防の帽子。これにアップリケや花などをつけている患者さんもいます。

(6) 口や舌が動いてうまく歯磨きができません。どういう工夫をすると口腔ケアができますか？

緊張すると不随意運動がより強くなりますので、ゆったりした環境で、座って行いましょう。ヘッドの小さな小児用歯ブラシやタフトブラシも有効です。

飲み込まずにうがいができるようでしたら、手早くブラッシングしたあと、フッ素入りうがい薬を寝る前に使うことも有効です。

うがいが難しい場合は歯磨き粉の使用は避けて、歯ブラシをフッ素入りうがい薬で湿らせて磨きます。

むせやすい場合は、吸引できる歯ブラシも市販されています。(この場合は吸引器が必要です)



図は吸引器付きの歯ブラシとスポンジブラシ。市販しています

(7) トイレにいけずオムツになってしまいました。下肢や胴体が動いておしめが替えにくい。良い方法はあるでしょうか？

まだ動き回れる状態であれば、パンツ型のオムツを試してみるのはいかがでしょうか。寝ている時間が多い方であれば、内側に尿パット（4回分以上のタイプ）、それに重ねて左右に小さめの尿パット（2回分程度のもの）、さらにその上にフラットタイプの尿取りシート、一番外側にテープ止めタイプのオムツカバーを試みられてはいかがでしょうか。これで一日3回のオムツ交換で済むとお話しされているご家族がいらっしゃいます。

(8) 不随意運動で着替えも大変です。どのような工夫がありますか？

比較的ゆとりのあるTシャツやトレーナー、スエットパンツなどが着やすいです。前開きタイプの肌着が便利です。また、大きめで前ボタンのパジャマなどは着替えが比較的楽なようです。スラックスは横にファスナーやスナップがある介護用の洋服は、比較的着せやすいです。



ご家族が工夫して作られた介護服

男性用の介護ズボンで、介護者の奥さまが既製品を購入し、両脇をほどいてマジックテープを縫い付けてあります。



市販されている介護服。ファスナーが主体で、ボタンなどは手足が当たることがあるので、できるだけ表に出ないように工夫してあります。

(9) 入浴はどうやってさせたらいいですか？

安定の良いシャワーチェアを使いましょう。湯船に入るのが難しい場合、シャワーのみになると思いますが、十分に浴室を温めて入るようにしてください。ミストサウナを使うと、冬でもシャワーだけでもとても温まります。

不随意運動が強いと、介助者が1人では難しいことも多いです。積極的に訪問入浴を利用しましょう。スタッフに患者さんが慣れれば、ご家族だけの介助よりも、患者さんも介護者にとっても良い気分転換になることが多いです。

(10) 口や舌が動いて食事が上手に食べられません。どうしたらいいですか？

不随意運動のために、水分や食物がうまく飲み込めない方は多いです。飲み込みの障害の程度に合わせて、飲み物にとろみをつけたり、食べ物を小さくしたり、ゼリー食にしたりするなど、食物形態を工夫しましょう（24 ページも参考として下さい）。今の状態に合わせた食事にするために、主治医や訪問看護師、言語聴覚士(ST)、耳鼻科医、歯科医・歯科衛生士に相談しましょう。

不随意運動のために、頸が後ろに反ってしまい、よけい飲み込みにくくなっていることがあります。この場合は、できれば、ヘッドレストのある椅子や車いすに座り、頸や頭の位置を固定して食事をするようにしましょう。

(11) 食べ物をみるとすぐに食べられないと暴れます。どうしてですか？

我慢ができないのはこの病気の症状の一つです。また、不随意運動が激しいとかなりカロリーを消費するので、他の人よりもおなかがすくことが多いのも確かです。お食事の時はできるだけすぐに食べられるものを用意しておいてください。また、詰め込みなどによる窒息を避けるために、小出しに食物を渡して下さい。

(12) 食べ物を一度に詰め込んでむせます。どうしたらいいのでしょうか？

食べ物の詰め込みはこの病気の症状の一つです。この病気では速いスピードで口の中に食べ物を入れることが多く、口の中は食べ物が詰め込まれた状態になり、飲み込みきれなかった食物でむせてしまいます。ゆっくり食べるように声かけをすることは効果があります。また、食器やコップを重めにする、手首に重り（リストバンドなど）を付ける工夫で食べ物を口に運ぶ動作を遅くできることもあります。

スプーンを小さ目にし、一度にすくう食べ物の量を少なくすること、あらかじめ食べ物の大きさを小さめにカットすることも、のどを詰まらせないようにする工夫として有効です。

(13) 高カロリーの食事をとっても痩せていきます。どうしたらいいのでしょうか？

不随意運動が強いとかなりカロリーを消費します。普通の人の2倍ぐらいカロリーが必要な場合もあります。かなり不随意運動が強い場合には主治医に相談して薬を調整してもらいましょう。高カロリードリンク剤は補助食として有用です。（高カロリードリンクはスーパーやデパート、通信販売でも売っています。また、25ページのカタログも参考として下さい）

(14) ろれつが回らず、言っていることが解りません。どんな方法でコミュニケーションをとったらいいのでしょうか？

まずゆっくりお話ししてもらいましょう。本人が何か言いたいときは、長い文章で話してもらわず、重要な単語のみを言ってもらいましょう。その際、指を折りながら話していただくと一つ一つの発音がはっきりしやすくなります。本人から聞きとった単語をヒントにこちらで内容を構成し、イエスかノーで答えてもらう質問に換えて訊き直しましょう。こちらから本人へ質問する場合も、イエスかノーで答えられる質問に工夫してください。

さらに、ご本人が言いたそうな内容、あるいはこちらが聞きたい内容の文章（「おなかがすいた」「散歩したい」など）をいくつか作り、あらかじめ紙に書くなどして、本人に言いたいことを指してもらいましょう。ゆっくり回答できる環境にすると、落ち着いてお話ができることが多いです。

(15) ハンチントン病である配偶者が不眠症です。配偶者が寝ないと自分も眠ることができず疲れ気味です。何とかありませんか？

ハンチントン病では不眠はよく見られます。昼間動かない、あるいは昼間も寝ているために夜眠れないこともありますし、病気そのもので高度な不眠になる場合もありますし、うつ症状の一つとして不眠になる場合もあります。昼間はできるだけ活動するように誘導して、夜眠りやすくし、必要なら主治医や精神科の医師とよく相談して適切な睡眠薬や抗うつ薬等を処方してもらいましょう。



(16) 病気の進行とともに性的な問題で困っています。性欲が増してきています。配偶者としての私はどうしたらよいのでしょうか？不随意運動で性行為ができません。どうしたらいいでしょう。

患者さんによっては性的な欲求のコントロールが難しくなることも、この病気の特徴の一つです。性欲の程度については、配偶者が対応可能な範囲で対応し、それを超える様でしたら、主治医に相談して少し落ち着くお薬を処方していただいて下さい。不随意運動のために、性行為をしにくい場合には、不随意運動に対する治療を主治医と相談しましょう。性機能の低下については年齢の影響もありますので、主治医とご相談の上、ハンチントン病の病状にあわせて、必要なら専門医に相談して下さい。

(17) 海外ではハンチントン病にもリハビリテーションが行われているようです。わが国ではどうですか？また、効果はどうでしょうか？

病気が進行するとあまり体を動かさなくなってしまう患者さんが多いです。このような場合、運動量が少ないために二次的に運動機能が落ちてしまうことが多いので、理学療法は大変有効です。また、精神症状や認知機能低下に対して作業療法も有効です。

しかし、ハンチントン病ではうつ症状や気力低下により、ご本人がリハビリテーションになかなかやる気を示さないことも少なくありません。少しでも本人の興味を引くようなことがあれば、それを糸口にリハビリテーションをしてみましょう。抑うつや妄想などがある場合は、まず薬物療法も含めた適切な治療をし、精神科医とよく相談しながらリハビリテーションを組み入れましょう。

(18) 経鼻チューブから胃ろうとなりました。ほかの病気の場合と異なる注意点はありますか？

この病気だからといって、特別な心配をされることはありません。一般的に胃ろ

うのチューブやボタンと皮膚が接する部分がすれてただれてしまうことがあります。着替えのときなどに胃ろうの部分を見て、赤くなったりしているようでしたら、早めに訪問看護師や主治医に相談してください。

ご本人が胃ろうの部分が気になって触ってしまったり、不随意運動のために胃ろうのチューブをひっぱってしまったりすることで抜けてしまうことがあります。食事の投与中は、チューブ類が手の届く範囲で空中に浮いていない様に工夫します。胃ろうのすぐそばで服の合わせ目から外に出すのではなく、首から服の外に出す・腰から服の外に出す等の工夫が有効かもしれません。また、チューブタイプをご使用中の場合は、食事の投与中以外は服の外に出たままにならない様に工夫します。チューブを収納するポケットや小さな穴がついている胃瘻チューブ抜去防止用の腹巻も市販されています。ボタンタイプの場合には、投与中以外では、あまり抜去の心配は要りません。（胃ろうを増設した場合の、注意点などについての小冊子もあります。必要に応じて主治医にご相談下さい。）

（19）海外では患者がこの病気の初期のうちに事前指示書（advance directives）を書く場合があります。日本ではあまり運用されていないようですが、私は at risk のため、書いておきたいと思っています。どのようなことを考えて書いておけばいいのでしょうか？

事前指示書には食事がとれなくなった場合に胃ろうを造設するか、呼吸が困難になったときに、気管切開や呼吸器をつけるか、などを書くことが一般的ですが、自分の意志を伝えられなくなった場合には、医療をどのように進めて欲しいか、終末期にはこうしてほしいという希望があれば記録しておくといよいと思います。ただし、多くの方は、その時その時に希望される内容は変化しますし、経過のなかで最初とは全く逆の希望になることも少なくはありません。そのため、現時点での考えとして記録した年月日を記入し、もし考え方が変わったら、また新たに日付をつけて書き加えるようにしましょう。考えが変わっていくことは、特別なことではありません。躊躇せずに書き換えていきましょう。日付の最も新しいものが最も今のあなたの希望に近いものと判断されます。なお、記録しておく場合には、お一人だけにとどめておかず、ご家族、主治医とも共有しておくこと、あなたの意思に沿った医療を受けられる可能性が高まります。



（20）どのような社会資源が使えますか？

ハンチントン病の特定疾患の申請が可能です。これには必ずしも遺伝子診断は必要ではありません。不随意運動のために一人での歩行が困難になった場合や、食事

など身の回りのことをするのに介助が必要な場合には、身体障害者手帳の取得が可能です。

介護保険については、ハンチントン病という病名のみでは40歳以上からサービスを受けられる2号保険者にはなれませんが、認知機能障害がある場合には若年性認知症として、申請が可能です。自立支援法も障害の程度により利用可能です。相談支援事業、コミュニケーション支援、日常生活用具給付、移動支援等があります。介護保険との併用も可能です。

小児の場合には知能検査を受けて、その結果により療養手帳（愛の手帳）の申請をして下さい。

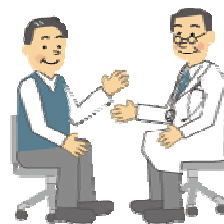
この項目に関する協力者

国立精神神経医療研究センター病院精神科有馬邦正、外科三山健司、神経内科山本敏之、リハビリテーション科小林庸子、歯科福本裕、患者会のみなさん、相模原病院リハビリテーション科言語聴覚士池山順子

5. カウンセリング

- （1）配偶者が発症したようです。本人が病気になったらしいと自覚し、大変悩んでいます。心構えがないと受診できないのではと思います。カウンセリングは有用でしょうか？**

初めて受診するときや確定診断を受ける前は誰もが不安を抱きます。これらの不安を軽減するためにカウンセリングは有用でしょう。遺伝性疾患の患者さんやご家族の気持ちを傾聴しながら、疾患や診断について必要な情報を提供し、不安に思うことや問題になっていることを整理して一緒に対策を考えていくのは遺伝カウンセリングです。カウンセリングや遺伝カウンセリングはご本人の不安を少なくし、診断や治療への心構えを整える手助けになります。



- （2）配偶者の親がハンチントン病でした。本人が病気になったらしいと自覚していますが、病院に行きたがりません。親の通院につきあい、病院に対して良いイメージを持っていないようです。どうしたら受診するでしょうか？**

ご本人は病院に対してどのようなイメージを持っていられるのでしょうか。悪いイメージの原因となるような経験について話を聞き、イメージの修正を図るサポートが必要でしょう。

また、病院に行かない理由はそれだけでしょうか。ご本人は病気になったらしいことを自覚していますが、受診することは診断の確定（病気になったことを確定す

る) という意味があり、ご本人は発病したことを認めたくないのかもしれませんが。ご本人の不安な気持ちに理解を示しつつも、早く医療者との関係を築いておく必要があることを伝えてみましょう。

(3) 配偶者が発症したようです。本人に自覚がありません。受診するように話した方がいいのでしょうか？

ご本人にはどのような症状がありますか。またその症状について、ご本人はどのように理解しているのでしょうか。ご本人はハンチントン病ではなく別の原因だと考えているかもしれません。あなたは発病を懸念していること伝え、ハンチントン病であるか否かを確認するために受診してみよう、と話してみてください。あなたがご本人の体調を気遣っていること、必要であれば受診に同行するつもりであることも伝えると、受診に結びつきやすいかもしれません。

(4) 配偶者がハンチントン病です。私が出かけようとすると大騒ぎをして、家から出るのが大変です。電話をしても暴れることがあります。どうしたらよいかかわらないのですが？

ハンチントン病の精神症状の一つに、感情表出や行動を我慢できないということが増えたり、怒りっぽくなったりという症状があります（脱抑制や易怒性といいます）。この症状を和らげるにはお薬の適切な種類と量の調整が必要です。また、ご本人が大騒ぎするのは、あなたの不在がとても不安なのかもしれません。また、配偶者のあなたが出かけたり、電話を掛けたりできることがうらやましく感じているかもしれません。ご本人の不安を軽減する方法を探したり、ご本人が社会との繋がりを保てるようにサポートすることも有用でしょう。例えばデイケアなどの社会資源を利用すると良いかもしれません。初めのうちは同行が必要だったり、ご本人がその場に慣れるまで時間がかかるかもしれませんが、ご本人が不安を感じる頻度を減らしたり、社会との繋がりを保つのに役立つでしょう。

(5) 精神症状が激しくて暴力をふるわれます。本人を落ち着けるのにはどのような方法がありますか？また、精神病院に一時入院することは可能ですか？

これもハンチントン病の精神症状の一つとして脱抑制や易怒性（怒りっぽい、我慢できにくくなる）のあらわれでしょう。こうした症状を和らげるために第一に考えることは、やはりお薬の調整です。入院についても主治医の先生に相談しましょう。医療保護入院や措置入院といった本人の同意を得られなくても入院ができる制度も利用できますので、我慢せずに相談して下さい。



（６）介護者のためのカウンセリングは受けられますか？どこに行けばいいですか？

神経内科で心理カウンセリングを行っている病院などの施設であれば、病気についての知識や情報を十分に備えた専門家の対応が受けられます。しかし、日本にはそうした施設が少ないのが現状です。お住まいの地域の保健所や病院の臨床心理士がいる病院などで相談してみましょう。また、患者会では、同じ立場同士、同じような悩みを持つ方々同士で情報を交換したり、お互いの悩みを語り合ったりして支え合う、ピア相談の場が設けられています。



（７）親が精神病院に入院したことがあります。しかし、不随意運動が強く、退院させられました。神経内科の病院では大声を出したり、怒ったりしたので退院させられました。どこへ行けばいいのでしょうか？

ハンチントン病という病気によって精神症状が出ていることを考えると、神経内科が中心となって治療にあたる体制が必要です。神経内科と精神科がある病院で、神経内科主治医が必要と判断した時に精神科医と連携を取りながら治療していく体制が望ましいことになります。症状により精神科、もしくは神経内科医の主治医が中心となって診療していくということです。



（８）30代の子どもの患者です。最近、家にこもりきりになり、仕事も辞めてしまいました。注意すると暴力をふるいます。どうしたらいいのでしょうか？

お子さんの病気をご心配され、つい注意したくなるのも当然だと思います。ご本人はどういった理由から、仕事を辞め家にこもったのでしょうか。周囲の人の何気ない言葉に傷ついていたり、症状の進行に強い不安を感じたり、自暴自棄になっているのかもしれませんが、また、自分のつらい気持ちをわかってもらえず孤独だと感じているのかもしれませんが、そんなとき、身近な家族から注意されると孤独感から心を閉ざしてしまいます。まずは、ご本人の気持ちをゆっくり聞いてみてあげてください。また、ご本人の状態を主治医に早めに知らせ、保健所とも連携をとる様にできるとよいでしょう。声かけが難しい様な場合に、さりげなく相談場所に関する情報や患者会の会報やパンフレットを置いておくことがきっかけとなって、関係が改善したという事例もあります。

（９）歩行が不随意運動により不安定です。不安定な歩行を自覚せず、一人で散歩に行ってしまう。どうしたらいいでしょう？迷子になることもあります。

物事についてあまり深く考えず、行動するのはハンチントン病の症状の一つです。ご本人にとって散歩はどんな意味を持つ行動なのでしょう。健康維持のためだったり、単に外に出ることが好きなのかもしれません。散歩に行く意味を踏まえたうえで、同じような意味を持つ安全な行動に置き換えることを提案してみてもいいでしょうか。また、誰かが付き添える時間帯や曜日を探し、時間や曜日に合わせて散歩するのもよいでしょう。ヘルパーさんの援助を得ることも可能です。

(10) 不随意運動があり危ないのですが、車の運転をやめません。自損事故はしかたがないとしても、他人を巻き込む可能性があるため心配でなりません。どうしたらいいのでしょうか？

ある行動に強いこだわりを持つということも症状の一つです。ご本人は危険性をどの程度自覚されているのでしょうか？ある程度分かっているが、運転が好きでやめたくない、以前と同じように運転することで病気の進行を認めたくないのかもしれませんが、ご本人にとっての運転の意味を理解し、気持ちを汲みつつ、危険性を再度説明されてみてはいかがでしょうか。それでもやめられない場合は主治医に相談の上、ご家族が車の鍵を管理する対応も必要かもしれません。

(11) 妻が出産後ハンチントン病と診断されました。妊娠中から落ち着きがなく、変でした。他の子どももいます。新生児と他の子どもの子育てはどうしたらいいのか遠方に暮れております。どうしたらいいのでしょうか？

一度に色々なことが起こり、非常につらい思いをされていることと思います。あなたは現状について話ができる人はいますか？まずはあなたのつらい気持ちをしっかり吐き出し、1人で抱え込むことのないようにしましょう。そして、病院のソーシャルワーカーやカウンセラーにも相談してみましょう。気持ちの辛さや、今後の不安について問題を整理し、利用できる制度の情報をふまえながら、一つずつ対策を考えていくことが大切です。

急に何もかもできなくなってくることはありません。訪問保健師やヘルパーを利用する事も可能です。奥さまと今後のことについてもよく相談しておきましょう。

(12) この病気を発症してからタバコや酒の量が増えています。本人の体調が心配です。また、タバコについては火事も心配です。どうしたらいいのでしょうか？

病気がご本人にとって大きなストレスになっていること、また、あまり考えずに行動するという病気の特徴も影響しているかもしれません。先のことを考えずに行動することが増えてきますので、ご本人の意志だけでは止めることは難しく、周囲の援助が必要です。

すべてを規制するのではなく、喫煙や飲酒は誰かと一緒にいる時だけにするなどのルールを作り、ご本人の楽しみも尊重しましょう。また、寝たばこは状態に関わらず一般的に危険とされていますので、ご本人にその旨を伝え、十分注意して下さい。



カナダで見つけた安全にタバコを吸うための手作り灰皿。

タバコを緑のチューブの灰皿に固定して黒い吸い口から吸います。タバコは灰皿に固定され、灰は自分で落とさなくても灰皿の中に落ちます。また、灰皿自体もひっくり返らない様に灰皿の下には吸盤が着いていました。

- (13) 妻が子どもの時母親が病気でした。「おなかが空いた」といわれたので食べ物をあげて、遊びに行ってしまったそうです。帰宅したら母親は窒息死していたそうです。妻が発症し、子どもは何かと母親を気遣っています。二人きりでいることも少なくありませんし、食べ物をあげることも少なくありません。同じことが起こったらと思うと心配でなりません。どうしたらいいのでしょうか？

母親思いの優しいお子さんなのですね。お母様のことを気遣っているとのことですので、お子さんに「飲んだり食べたりするのが苦手になる症状」を説明し、食べるときには喉に詰まらせないように注意するよう伝えてはいかがでしょうか。のどに詰まらせやすい食べ物をリストアップしておき、万一詰まった場合の対処法（背中をたたく、後ろからおなかを押さえて吐かせる、どこに連絡するかを決めておく、など）も一緒に考えて、決めておくことで安心できるで



しょう。また、食べ物があるとわかると、すぐに全部を食べてしまわないと気が済まないという方もおられます。のどに詰まることを防ぐためにも、食べ物は小出しにすると良いでしょう。

(14) 子どもは小学生のころから発症した妻の面倒を見ています。近所の人の言動が子どもを傷つけ、不登校となってしまいました。どのように対応していくべきでしょうか？

お子さんは、様々な気持ちを抱えきれずにいることでしょうし、そのような状況の中での不登校は、周囲からの言動を見聞きする機会を減らす効果があるのでしょうか。様々な気持ちというのは、例えば病気の母親を可哀想に思う気持ちや病気その



ものへの困惑、また、at risk であるということの不安や恐怖感などです。お子さんの気持ちにじっくり耳を傾け、困惑や嫌悪感や不安感、恐怖感を感じることは当然であること、それ以外のネガティブな気持ちも、いつでも表現して良いことを伝えてあげてください。

また、お子さんには専門家による心理カウンセリングも必要かもしれません。保健センターや学校のスクールカウンセラーに相談してみてください。

**6. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
(難治性疾患克服研究事業)**

**「神経変性疾患に関する調査研究班」 班員名簿
(研究代表者 中野今治)**

平成 23 年度～平成 25 年度

氏名	所属施設	所在地	電話番号
中 野 今 治	東京都立神経病院 脳神経内科	東京都府中市武蔵台 2-6-1	042-323-5110
饗 場 郁 子	独立行政法人国立病院機構東名古屋病院 神経内科	愛知県名古屋市名東区梅森坂 5-101	052-801-1151
青 木 正 志	東北大学大学院医学系研究科 神経内科学	宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1	022-717-7189
阿 部 康 二	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学	岡山県岡山市鹿田町 2-5-1	086-235-7365
岡 本 幸 市	公益財団法人 老年病研究所	群馬県前橋市大友町 3-26-8	027-253-3311
小 野 寺 理	新潟大学脳研究所 分子神経疾患資源解析	新潟県新潟市中央区旭町通 1 番町 757	025-227-0684
郭 伸	東京大学大学院医学系研究科 附属疾患生 命工学センター臨床医工学部門	東京都文京区本郷 7-3-1	03-5841-3566
柏 原 健 一	財団法人操風会 岡山旭東病院 神経内科	岡山県岡山市中区倉田 567-1	086-276-3231
梶 龍 児	徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究 部 臨床神経科学分野	徳島県徳島市蔵本町 3-18-15	088-633-7207
吉 良 潤 一	九州大学大学院医学研究院 神経内科学分野	福岡県福岡市東区馬出 3 丁目 1-1	092-642-5340
葛 原 茂 樹	鈴鹿医療科学大学保健衛生学部 医療福祉学科	三重県鈴鹿市岸岡町 1001-1	059-383-9208
桑 原 聡	千葉大学大学院医学研究院 神経内科学	千葉県千葉市中央区亥鼻 1-8-1	043-226-2129
小久保 康昌	三重大学大学院 地域イノベーション学 研究科	三重県津市江戸橋 2-174	059-231-5117

斎藤 加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	東京都新宿区河田町 10-22	03-3353-8111
佐々木 秀直	北海道大学大学院医学研究科神経内科学分野 神経内科学	北海道札幌市北区北 15 条西 7 丁目	011-706-6028
佐野 輝	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 社会・ 行動医学講座 精神機能病学分野	鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘 8 丁目 35-1	099-275-5346
清水 俊夫	東京都立神経病院 脳神経内科	東京都府中市武蔵台 2-6-1	042-323-5110
園生 雅弘	帝京大学医学部 神経内科	東京都板橋区加賀 2-11-1	03-3964-1211
祖父江 元	名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学	愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65	052-744-2385
高橋 良輔	京都大学医学研究科 臨床神経学 (神経内科学)	京都府京都市左京区聖護院川原町 54	075-751-4397
瀧山 嘉久	山梨大学医学部 神経内科学講座	山梨県中央市下河東 1110	055-273-9896
辻 省次	東京大学医学部附属病院 神経内科学	東京都文京区本郷 7-3-1	03-5800-6542
徳田 隆彦	京都府立医科大学大学院 医学研究科 分子脳病態解析学(神経内科)	京都府京都市上京区河原町通広小 路上ル梶井町 465	075-251-5793
戸田 達史	神戸大学大学院医学研究科 神経内科学	兵庫県神戸市中央区楠町 7-5-1	078-382-6286
中島 健二	鳥取大学医学部医学科脳神経医科学講座 脳神経内科学分野	鳥取県米子市西町 36-1	0859-38-6757
野元 正弘	愛媛大学大学院医学系研究科 病態治療内科学	愛媛県東温市志津川 454	089-960-5095
長谷川 一子	独立行政法人国立病院機構相模原病院 神経内科	神奈川県相模原市桜台 18-1	042-742-8311
服部 信孝	順天堂大学医学部 神経学講座	東京都文京区本郷 2-1-1	03-3813-3111
藤本 健一	自治医科大学医学部内科学講座 神経内科学部門	栃木県下野市薬師寺 3311-1	0285-58-7352
水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 脳神経病態学	東京都文京区湯島 1-5-45	03-5803-5233

三 輪 英 人	順天堂大学医学部附属練馬病院 脳神経内科	東京都練馬区高野台 3-1-10	03-5923-3111
村 田 美 穂	独立行政法人国立精神・神経医療研究センター 一病院 神経内科診療部	東京都小平市小川東町 4-1-1	042-341-2711
村 松 慎 一	自治医科大学医学部内科学講座 神経内科学部門	栃木県下野市薬師寺 3311-1	0285-58-7352
村 山 繁 雄	東京都健康長寿医療センター研究所 老年病理 学研究チーム・神経病理学(高齢者ブレインバンク)	東京都板橋区栄町 35-2	03-3964-1141
望 月 秀 樹	大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学	大阪府吹田市山田丘 2-2	06-6879-3571

*50 音順

*臨床医のみ

ハンチントン病の診療を行っている施設につきましては、日本神経学会ホームページの
専門医制度→教育研修施設一覧 (<https://www.kktcs.co.jp/jsn-senmon/secure/sisetsu.aspx>) をご覧ください。

7. テトラベナジン臨床試験実施医療機関及び治験責任医師一覧

	治験実施医療機関名	診療科名	治験責任医師名	職名	所在地及び電話番号
1	JA 北海道厚生連 帯広厚生病院	神経内科	保前 英希	主任部長	北海道帯広市西 6 条南 8 丁目 1 番地 TEL : 0155-24-4161
2	独立行政法人国立精神・神経医療研究センター	病院 神経内科診療部	村田 美穂	部長	東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号 TEL : 042-341-2711
3	東京都立墨東病院	内科	渡邊 睦房	医長	東京都墨田区江東橋 4-23-15 TEL : 03-3633-6151
4	独立行政法人国立病院機構 相模原病院	神経内科	長谷川 一子	医長	神奈川県相模原市南区桜台 18-1 TEL : 042-742-8311
5	独立行政法人国立病院機構 医王病院	神経内科	駒井 清暢	副院長	石川県金沢市岩出町二 73-1 TEL : 076-258-1180
6	独立行政法人国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター	神経内科	溝口 功一	副院長	静岡県静岡市葵区漆山 886 番地 TEL : 054-245-5446
7	千葉大学医学部附属病院	神経内科	桑原 聡	教授	千葉県千葉市中央区亥鼻 1-8-1 TEL : 043-222-7171
8	東京大学医学部附属病院	神経内科	後藤 順	准教授	東京都文京区本郷七丁目 3 番 1 号 TEL : 03-3815-5411
9	公益財団法人 東京都保健医療公社 荏原病院	神経内科	横地 正之	公社医員	東京都大田区東雪谷四丁目 5-10 TEL : 03-5734-8000
10	独立行政法人国立病院機構 刀根山病院	神経内科	藤村 晴俊	部長	大阪府豊中市刀根山 5 丁目 1 番 1 号 TEL : 06-6853-2001
11	岡山大学病院	神経内科	阿部 康二	教授	岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1 TEL : 086-223-7151
12	国立大学法人 宮崎大学医学部附属病院	第 3 内科	塩見 一剛	准教授	宮崎県宮崎市清武町木原 5200 TEL : 0985-85-1510
13	地方独立行政法人桑名市総合医療センター 桑名東医療センター	神経内科	成田 有吾	医師	三重県桑名市寿町三丁目 11 番地 TEL : 0594-22-1211

8. 「ハンチントン病と生きる」作成者一覧

2013 年 3 月

執筆者一覧 (50 音順 敬称略)

公文 彩 (国立病院機構相模原病院 神経内科)

斎藤加代子 (東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)

猿渡めぐみ (国立病院機構相模原病院 神経内科)

戸田達史 (神戸大学大学院医学研究科 神経内科学)

貫名信行

(順天堂大学大学院医学研究科 神経変性疾患病態治療探索講座)

長谷川一子 (国立病院機構相模原病院 神経内科)

武藤香織

(東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野)

村田美穂

(独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科診療部)

松尾真理 (東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)

村山繁雄 (東京都健康長寿医療センター 神経内科)

オブザーバー

齋藤有紀子 (北里大学医学部医学原論研究部門)

加藤元一郎 (慶應義塾大学医学部 精神神経科)

JHDN の皆様

編集責任者

長谷川一子 (国立病院機構相模原病院 神経内科)

中野今治 (東京都立神経病院)



あとがき

神経内科医となっただけこれ 35 年が経過した。その間沢山の患者さんやご家族と巡り会った。神経内科医となり初めの 5 年間は疾患を一つ一つ学んでいくのに夢中であった。数多くある神経疾患の中でも心を強く揺さぶられた疾患が 3 つある。筋萎縮性側索硬化症とクロイツフェルト・ヤコブ病、そしてハンチントン病である。この 3 疾患の経験により疾患をみるのではなく患者さんと患者さんのご家族と協力して疾患と共に生きる、もしくは疾患を完治することはできなくとも、よりよい状態をもたらすにはどうしたら良いかを考えていくようになった。

2013 年は奇しくも Gusella 先生、McDonald 先生らによりハンチントン病の遺伝子が発見されてから 20 年目に当たり、米国ハンチントン病協会では 20 周年記念事業が挙行されるという。我が国でも、2013 年は海外で使用されているハンチントン病の舞踏運動の治療薬であるテトラベナジンが使用できるようになり、また、ハンチントン病に関する iPS 細胞を用いた研究が開始された。そのような節目の年に「ハンチントン病と生きる」を作成することができたことは望外の喜びである。本書作成に当たってご協力いただいた患者さん、ご家族、そして多大なるご援助を頂いた JHDN：日本ハンチントン病ネットワークの諸兄姉に深謝する。本書に不適切な表現や誤謬があった場合には、その責任はひとえに編集者にある。ご連絡いただけたら幸いである。

(長谷川一子)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
(難治性疾患克服研究事業) 神経変性疾患に関する調査研究班
ハンチントン病研究グループ

事務局：東京都立 神経病院事務局

〒183-0042

東京都府中市武蔵台 2-6-1

T E L : 042-323-5110 内線 3211, 3258

FAX : 042-322-6219

e-mail : sk_hisho@tmhp.jp