



神経難病の症状と特徴

1. 難病とは
2. 神経難病の特徴
3. 神経難病の代表例：
 - ① 脊髄小脳変性症
 - ② パーキンソン病
 - ③ 筋萎縮性側索硬化症
4. 神経難病の支援のポイント

茨城県立医療大学 医科学センター **河野 豊**

(茨城県難病相談支援センター 管理責任者)

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年5月23日成立）

趣旨

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成（注）に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

（注）平成26年末までは法律に基づかない予算事業（特定疾患治療研究事業）として実施。

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年1月1日

※児童福祉法の一部を改正する法律（小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化）と同日

厚労省：疾病対策部会（難病対策の改革について）

＜改革の基本理念＞

難病の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、**難病患者の社会参加を支援**し、難病にかかっても地域で尊厳をもって生きられる**共生社会**の実現を目指す。

＜改革の3つの柱＞

1. 効果的な治療法の開発と医療に質の向上
2. 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築
3. 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実



平成26年5月23日 「**難病の患者に対する医療等に関する法律**」

- ・ 持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律
- ・ 時代の変化に迅速に対応するため、5年後ごとの見直しを予定

改革の3つの柱

1. 効果的な治療法の開発と医療の質の向上

- ✓ 治療方法の開発に向けて難病研究の推進(日本医療研究機構:AMED)
- ✓ 難病患者データの精度向上と有効活用
- ✓ 医療の質の向上(ガイドライン作成など)
- ✓ 医療体制の整備(拠点病院の指定など)

2. 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

- ✓ 医療費助成の対象疾患、診断、認定基準の見直し
- ✓ 患者負担の見直し(一部自己負担など)

3. 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

- ✓ 難病に関する普及啓発
- ✓ 日常生活における相談・支援の充実(難病相談支援センターの機能強化など)
- ✓ 就労支援の充実(ハローワークとの連携強化など)

新しい法律に基づく「難病」とは

難病

患者数などによる限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾患を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

- 発病の機序が明らかでない
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾患である
- 長期の療養を必要とする

指定難病 ⇒ 医療費助成の対象

難病のうち、以下の要件のすべてを満たすものを、患者の置かれている状況からみて、良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会(第三者的な委員会)の意見を聞いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと
(注)人口の0.1%程度以下
- 客観的な診断基準が確立していること

難病情報センター

Japan Intractable Diseases Information Center



サイトマップ

文字サイズの変更

標準 大 特大

お知らせ

国の難病対策

指定難病一覧

患者会情報

医療費助成制度

当ホームページでは、患者さん、ご家族の皆様および難病治療に携わる医療関係者の皆様に参考となるような情報を厚生労働省健康局難病対策課と協力して提供しています。

キーワードから探す

サイト内検索

病名を50音索引から探す

あ行

か行

さ行

た行

な行

は行

ま行

や行

ら行

※索引方法 例)パーキンソン病(ばーきんそんびょう)→は行

指定難病一覧

FAQ代表的な質問と回答例

医療費助成制度のご案内

経過措置の終了について

国の難病対策

各種制度・サービス概要

指定医療機関・指定医のご案内

難治性疾患研究班情報

患者会情報

このサイトの使い方

お問い合わせ

詳しくはこちら

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧

五十音別索引

告示番号順索引

疾患群別索引

臨床調査個人票の記入にあたっての留意事項



用語を調べる

用語を50音索引

医療費助成制度のご案内

主な神経難病(指定難病)

① 神経変性疾患

筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病関連疾患、脊髄小脳変性症、多系統萎縮症、ハンチントン病、球脊髄性筋萎縮症、脊髄性筋萎縮症

② 神経免疫性疾患

ベーチェット病、多発性硬化症、結節性動脈周囲炎、重症筋無力症、炎症性脱髄性多発神経炎、皮膚筋炎、多発筋炎

③ その他

感染症：プリオン病、亜急性硬化性全脳炎、
代謝異常：ミトコンドリア病、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー
遺伝性腫瘍性：神経線維腫症

神経難病の代表例：

①脊髄小脳変性症

脊髄小脳変性症の分類

(1) 遺伝性か、否か

血縁者に類似症状あり ⇒ 遺伝性 脊髄小脳変性症
血縁者に類似症状なし ⇒ 孤発性 脊髄小脳変性症

遺伝性脊髄小脳変性症

- ◆ 脊髄小脳変性症1/3が遺伝性。
- ◆ それぞれ遺伝子別に番号がついている。
- ◆ 日本で多いのは、
 - SCA3(マチャド・ジョセフ病)
 - SCA6
 - SCA31
 - 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)

脊髄小脳変性症の分類

(2) 小脳性運動失調以外の症状があるか、否か

小脳性運動失調のみ ⇒ **純粹型** 脊髄小脳変性症
その他の症状あり ⇒ (複合型) 脊髄小脳変性症

例えば、遺伝性脊髄小脳変性症では、

- SCA6やSCA31は純粹型
- SCA3やDRPLAは複合型

○ 孤発性の脊髄小脳変性症において

複合型は、**多系統萎縮症** とよばれ、
行政上は別の指定難病として取り扱われる

例えば、

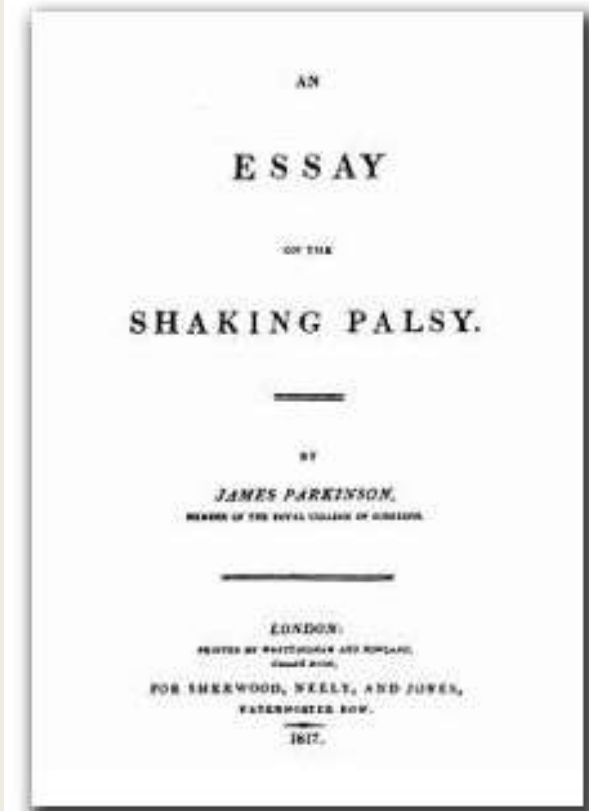
- オリーブ橋小脳萎縮症：OPCA (小脳性運動失調 + **錐体路障害**)
- 線条体黒質変性症：SND (小脳性運動失調 + **錐体外路障害**)

神経難病の代表例:

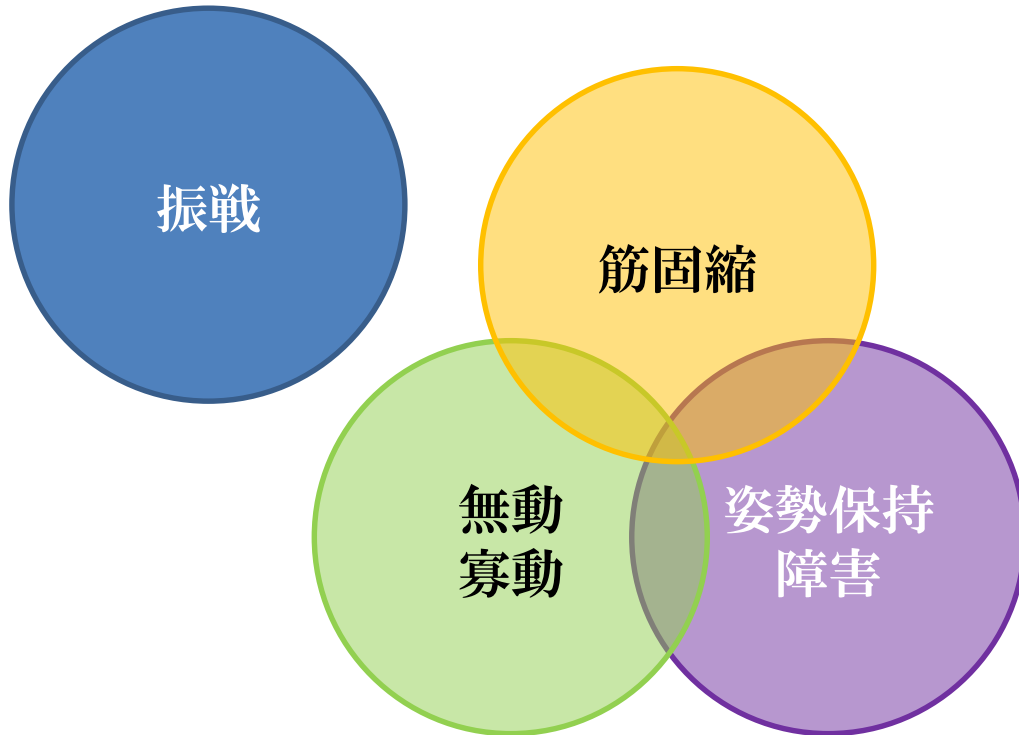
②パーキンソン病

パーキンソン病

- 1817年、James Parkinsonが、「shaking palsy」として詳細に記載した疾患で、その後、Charcotによって「Parkinson's disease」と命名された。
- 主に**50歳以降**に始まり、**ドーパミン**を作り出す神経細胞が徐々になくなってしまう（**神経変性疾患**）、原因不明の疾患である（**難病**）。
- 日本では**人口10万人あたり約100人**で、**増加傾向**にあるといわれている。
- 症状は、運動症状と**非運動症状**がある
- 運動症状には、振戦、筋固縮、無動、姿勢反射障害があり、**主要四徴候**と呼ばれる
- 緩徐進行性の経過をとるが、症状や進行には**個人差が大きい**
- かつては、平均約10年で寝たきりといわれていたが、**ドーパミン製剤**の登場で、**生命予後は改善**し、死亡率も一般人口と概ね変わらないとされる。



パーキンソン病の4大症候と典型的な姿勢



4つの主要徴候
(運動症状)

パーキンソン病の典型的な姿勢

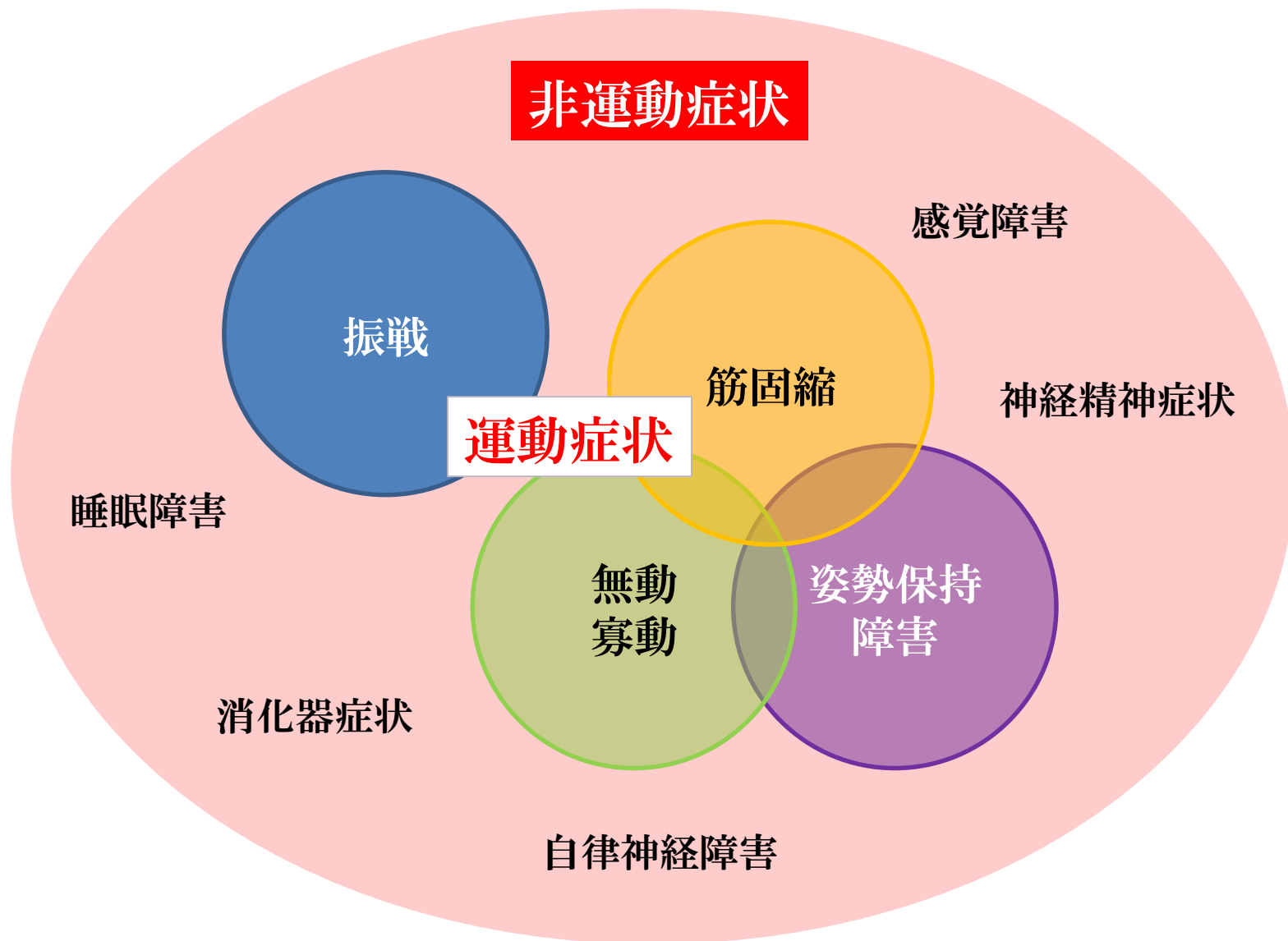


ウィリアム・リチャード・ガワーズ『神経系疾患マニユアル』(1886年)に記載されたパーキンソン病のイラスト

パーキンソン病でみられる非運動症状

神経精神症状	抑うつ、無欲動（apathy）、不安、anhedonia（無快楽） 幻覚、認知機能障害、行動障害
睡眠障害	不眠、日中の過度の眠気 むずむず脚症候群、間欠的下肢運動、現実的な夢 ノンレム睡眠関連運動障害、レム睡眠関連行動障害
自律神経症状	膀胱機能障害（尿意切迫、夜間多尿、頻尿）、浮腫 発汗過多、起立性低血圧（低血圧性転倒） 性機能障害（性行動の亢進、インポテンツ）
消化器症状	流涎、味覚障害 嚥下困難、悪心、嘔吐、逆流、吃逆 便秘、便失禁
感覚症状	痛み、しびれ など 嗅覚障害
その他	疲労、複眼、眼がぼやける、脂漏 体重減少、体温調節障害 など

パーキンソン病の運動症状と非運動症状



パーキンソン病の経過

この段階で黒質神経細胞の約6割が変性脱落している



5 ~ 7 年

運動症状期

ハネムーン期

運動合併症

後期合併症

<四大徴候>
振戦
無動
固縮
姿勢反射障害

薬が効いている時期

薬が効かなくなってくる時期

診断
治療開始

発症

ウェアリングオフ
ジスキネジア
幻覚
ドパミン調整障害

運動症状の進行
非運動症状の増悪
自律神経障害
認知機能低下
転倒、骨折、
廃用、感染症

障害の強度

罹病期間 約20年

パーキンソン病の治療

1. 薬物治療

- (1) L-ドーパ: 不足したドパミンを補充
- (2) ドパミンアゴニスト: 黒質線条体系のシナプス後膜ドパミン受容体を刺激
- (3) 塩酸アマンタジン: ドパミンの放出を促進
- (4) 抗コリン薬: ドパミンとアセチルコリンのバランスを回復
- (5) ドロキシドパ: 不足しているノルアドレナリンを補充
- (6) MAO-B阻害剤: ドパミンの代謝阻害

2. 外科的治療

- (1) 深部脳刺激 (DBS: Deep brain stimulation)
視床下核などに電極を挿入し、電気刺激を行う。
大脳基底核の神経調整をコントロール
効果: 治療の底上げ効果、薬剤の減量など
- (2) 凝固術

3. リハビリテーション

パーキンソン病の治療薬

種類	一般名	商品名	用法用量(維持量)	
ドパミン前駆物質 (+DCI合剤)	レボドパ	ドパストン, ドパゾール	1日3回、1.5～3.5g/日(維持量)	
	レボドパ・ ベンセラジド合剤	マドパー, イーシー・ドパール, ネオドパゾール	1日1～3回、レボドパとして300～600mg/日(維持量)	
	レボドパ・ カルビドパ合剤	ネオドパストン, メネジット	1日3回、レボドパとして600～750 mg/日(維持量)(最高1500 mg/日)	
ドパミン アゴニスト	麦 角 系	ブロモクリプチン	パーロデル [†]	1日3回食直後、15.0～22.5mg/日
		ペルゴリド	ペルマックス	1日3回食直後、750～1250 μg/日(標準維持量)
		カベルゴリン	カバサール	1日1回朝食後、最高3mg/日
	非 麦 角 系	ロチゴチン	ニュープロ	1日1回、9～36 mg/日(標準維持量)
		プラミペキソール	ビ・シフロール	1日3回毎食後、1.5～4.5 mg/日(標準維持量)
			ミラベックスLA	1日1回食後、1.5～4.5 mg/日(標準維持量)
		ロピニロール	レキップ	1日3回、3～9mg/日(標準維持量)(最高15mg/日)
			レキップCR	1日1回、最高16mg/日
タリペキソール	ドミン	1日3回、1.2～3.6mg/日(標準維持量)		
抗コリン薬	トリヘキシフェニジル	アーテン	1日3～4回、6～10 mg/日(維持量)	
	ビペリデン	アキネトン	1日2回～、3～6mg/日	
ドパミン遊離促進薬	アマンタジン	シンメレル [†]	1日2回、200mg/日(維持量)(最高300mg/日)	
MAO-B阻害薬	セレギリン	エフピー	1日2回、7.5mg/日(標準維持量)(最高10 mg/日)	
COMT阻害薬	エンタカポン	コムタン	1日8回まで、1回100 mg(最高200 mg/回)	
L-dopa賦活薬	ゾニサミド	トレリーフ	1日1回、25 mg/日	

[†]:パーキンソン症候群にのみ効能効果を有する薬剤

2012年12月現在各添付文書(より作成)

パーキンソン病の運動合併症

運動合併症期

薬の効果が鈍くなったり、副作用などが出現してくる時期

運動合併症：ハネムーン期の終わりを告げる症状

● ウェアリング・オフ現象 (wearing-off)

- 薬が効く時間が短くなり、次に薬を内服する前に効果が切れてしまう現象。1日のうちで薬の効くとき（オン）と効かないとき（オフ）がみられるようになります。

● ジスキネジア (dyskinesia)

- 意思に反して手足などが勝手に動く症状で、薬の血中濃度が高くなったときに出現することが多いです。強さの程度はさまざまで、動作の妨げになるものから、患者自身が気にならない軽いものまである。

神経難病の代表例：

③筋萎縮性側索硬化症

筋萎縮性側索硬化症の特徴

■ 発症年齢、性差、有病率

- 10歳代～80歳代にわたるが、ピークは40歳代～50歳代
- やや男性に多い
- 有病率：人口10万人あたり、2～7人程度

■ 症状

- 運動神経のみが障害される。
- 陰性徴候：感覚障害、褥瘡、膀胱直腸障害、眼球運動障害
- 咽頭筋などの筋力低下のため嚥下障害も出現する。
- 呼吸筋(肋間筋、横隔膜)の筋力が低下すると、呼吸障害も出現する。

筋萎縮性側索硬化症の経過

- 症状は**緩徐に進行**する。
- 症状の進行スピードは様々であるが、呼吸の補助がなければ、**発症から死亡まで平均3.5年**。
- 意識や知能は最後まで保たれる。
- 意識や聴力が正常であっても、筋力低下のため、発声が出来ないためにコミュニケーションをとることが困難となり、最終的には**閉じ込め症候群** (Locked-in syndrome) となる。
- 呼吸筋麻痺で呼吸ができなくなるが、**人工呼吸器を装着**することで、回避することができる。
- 人工呼吸器を装着するか否かの意思決定は、難しい。

閉じ込め症候群 Locked-in syndrome

意識が保たれ開眼していて外界を認識できるが、完全四肢麻痺と球麻痺のため、手足の動きや発話での意思表出能が失われた状態。患者は寝たきりで四肢は全く動かせず、緘黙状態を呈する。

原因としては、脳幹部の両側性の病変（脳血管障害など）、重症筋無力症、Guillain-Barré症候群、筋萎縮性側索硬化症など。

特に筋萎縮性側索硬化症（ALS）の場合、疾患の進行とともに眼球運動や瞬目も消失するため、外観上完全な無動状態であることから「完全閉じ込め症候群」totally locked-in syndrome（TLS）状態と呼ばれる。

Clinical Question 7-11

7. 呼吸管理

気管切開下陽圧換気 (TPPV) 開始後、患者本人または家族が呼吸器離脱を希望した場合は、どのように対応するか

回答

- 現状では、呼吸器離脱を可能とする法律や手順が定められていないことを説明し、困難であることを話す。

背景・目的

わが国では、TPPV を行いながら在宅で療養する患者が諸外国に比し、圧倒的に多い¹⁾ (エビデンスレベル IVa)。一方、救急の現場で、気管内挿管下に人工呼吸器装着がなされたのちに延命処置の継続を望まない患者、将来完全閉じ込め状態 (totally locked-in state) に陥った場合、人工呼吸療法中止を希望する患者^{2,3)} (エビデンスレベル V)、あるいはいったんは自分の意思で人工呼吸器をつけたが、途中で療養継続の意思がなくなり、人工呼吸器の取り外しを希望する患者が実際におり、その対応に苦慮する現状がある。

筋萎縮性側索硬化症の治療・ケア

- 根本的な治療法は確立されていない(神経難病)。
- 本人、家族への告知, その後のケア。
- 意思の疎通、精神的側面の支援、対策。
- 適度な運動による筋力保持と関節拘縮の予防。
- 嚥下障害、呼吸困難に対する対処。
- 人工呼吸器装着の装着に関する問題の解消
 - 在宅療養
 - 閉じ込め症候群

神経難病の支援で重要なこと

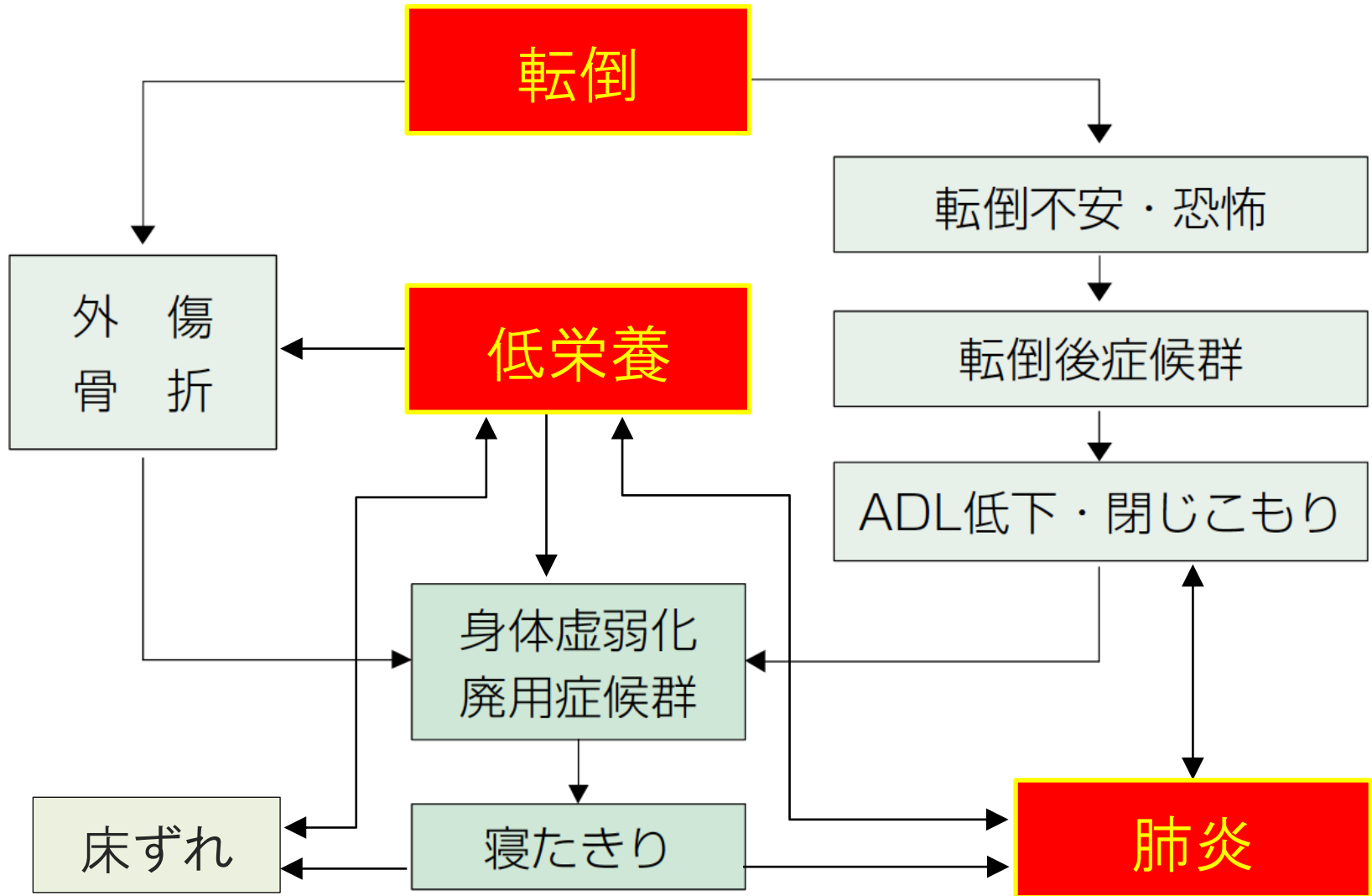
後期合併症を生じさせないことが重要

後期合併症の三大要因

1. 転倒
2. 低栄養
3. 肺炎

特徴： それぞれが密接に関係していて、ひとつ生じると次々に連鎖して、負の循環に陥りやすい。

神経難病の悪循環



災害と難病

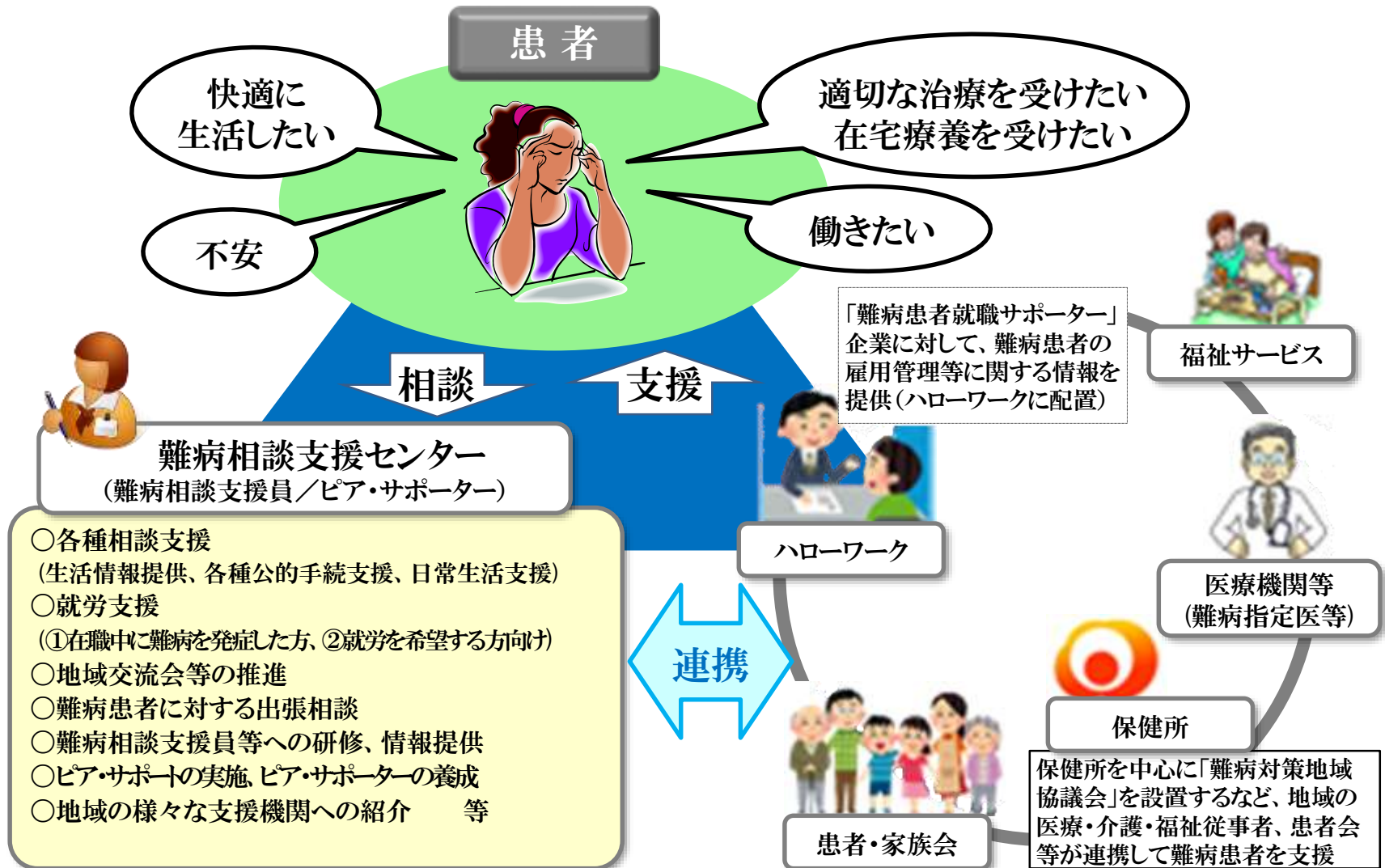
＜災害時難病患者支援計画を策定するための指針＞

難病の特性を考慮した個別の支援体制

1. 在宅人工呼吸器療法
 2. 在宅酸素療法
 3. 在宅人工透析療法
 4. 特殊な治療
 - ① 経管栄養剤
 - ② インスリン注射
 - ③ 副腎皮質ステロイド薬
 - ④ 抗けいれん薬
 - ⑤ 抗パーキンソン病薬
 5. 移動困難な難病患者の支援体制
- 電源
 - 酸素や薬液
 - 消耗品
 - 残薬の確認
 - 薬手帳
 - 避難訓練



難病相談支援センター



茨城県難病相談支援センター

活動内容

1. 相談支援
2. 地域交流会など自主活動に対する支援
3. 就労支援
4. 講演・医療従事者を対象する研修会の開催
5. 地域支援対策事業

受付時間

平日 9:00～12:00、13:00～16:00

○ 面接ご希望の方は、事前にお電話にてご予約ください。

お悩みのことがありましたら、
遠慮なくご相談ください！

〒300-0394

茨城県稲敷郡阿見町大字阿見4669番地2

茨城県立医療大学内

TEL 029-840-2838 FAX 029-840-2836

URL <http://www.nanbyou.org>

茨城県難病相談支援センター

検索

最近の出来事

インフォメーション

患者会主催の交流会などのご案内

センター主催の研修会・交流相談会のご案内