

「脊髄小脳変性症」

講演会と療養相談会を開催しました

- 日時 平成24年9月29日（土）13：30～16：00
- 場所 サンシップとやま 601号室
- 対象者 患者及び家族、支援関係者
- 内容 ①講演会「脊髄小脳変性症について」
講師 富山県立中央病院神経内科部長 青木 賢樹氏
②療養相談会
助言者 富山県立中央病院神経内科部長 青木 賢樹氏



－ 質問と先生のコメント －

劣性遺伝性の脊髄小脳変性症について聞きたい

劣性遺伝性の脊髄小脳変性症は診断がつきにくい。症状は優性遺伝性とほぼ同じである。常染色体劣性遺伝は日本ではかなり少ない。

小脳皮質萎縮症 (LCCA) は遺伝しないと聞いているが子供がいるので心配。全く遺伝はしないのか

絶対、遺伝性はないとはいえない。

純粋小脳型のLCCA（孤発性）と、SCA6などの遺伝性が、混ざっていることがある。診断で、LCCAが間違いなければ、遺伝しない。例えば遺伝子30個で発症するとすれば、31個であれば、発症年齢は105歳ぐらいになる。遺伝があるかどうかは子供を見ないと分からない

50歳の子供がいる。病気の夫と同じ歩き方をしているが受診しない。お酒も止めない子へのアドバイスの仕方を知りたい

受診し、診断をしてもらうことを勧める。もし病気であれば、今後の仕事や家庭のことなどを念頭に、リハビリを含めた相談をしていくことが必要である。お酒は、小脳へ負荷がかかるので、やめたほうがよい。

子供や孫への遺伝について知りたい

遺伝性の多くは優性遺伝であり、50%の発症である。遺伝子をもっておれば浸透率は100%である

発症前診断は家族等の希望と病院の倫理委員会にかけたりし、手続きをして判定する。発症後は本人が希望すれば出来る。

治療法や研究の最新情報があれば知りたい

現在、新薬はなし。治療の臨床試験も今のところはない。いくつかの治験は、あまり効果がなかったようだ。

遺伝子レベルの治療は難しい。遺伝子をいじらず治療出来れば良いが難しい。近い将来には遺伝子に対してできる治療が発見されると希望を繋いでいる。

血液検査で病型はわかるか

血液検査で遺伝性の病型はわかる。遺伝子検査は北大、東北大、新潟大、東京大、信州大、神戸大、岡山大、九州大などでできる。但し、血液検査しなくても、臨床医（神経内科医）は診察のみで9割はわかる。

磁気療法の効果はあるのか

磁気療法の効果は一時的にはよくなるが長続きはしない。富山県内では高志リハビリ病院でされている。

家族の心構えについて聞きたい

段々と出来なくなっていく人を見ていく、家族の心境は大変なものと思う。自分の性格や患者の性格を合わせて考え、家訓（生きていくための自分の決意）なりを持ち日々生活することが大事である。

世界の発症状況を教えて欲しい

アメリカはマカド・ジョセフが多い。ヨーロッパは優性遺伝形式ではマカド・ジョセフ病と劣性遺伝形式ではフリードライヒ失調症が多い。発症が20歳以上であれば子孫を残すことが多いので、日本国内でも地域により差が出てくる。

現在は歩行できる。運動の方法を教えて欲しい

階段での練習は危険である。転落すると大きなけがになる。筋力をつけることが大事である。筋力があれば転びにくいし、転んでも大きい怪我にならない。徐々に筋力をつけるようリハビリで相談した方がよい。

確定診断まで時間がかかった。セレジストを早めから内服していたら進行は遅らせられたのか

内服開始が遅れたとしても、病気の進行に大差はない。

少しでも進行を遅らせる方法はないのか。リハビリは効果があるのか。また具体的な方法を知りたい

リハビリは効果があるので、週2回以上した方がよい。具体的な方法は病状により違うので、リハビリ専門医（職）に相談して決める。ただ、病状が進行した人には難しい。リハビリの効果報告として重症の方の報告は少ない。軽症の方の報告が多い。例えば、立位の難しい人は、次に嚥下障害が出やすいので、口を大きくあける体操、発声練習などもよい。

外にでるとまぶしい。病気の影響があるのか

病気の症状で瞳孔異常がでることある。他の病気として緊張性瞳孔も考えられるので、神経内科か眼科受診した方がよい。

MR I 検査は年1回したほうがよいのか

この疾患では年1回は必ずしも必要ない。ただ、病気の進行をみたりするにはよいが、それによって治療方法を変える等は難しい。検査する意義をどこに置くか、例えば高齢化による脳血管疾患等も考えて検査する場合は年1回した方がよい。

夜中に大声で叫ぶ。治療法はあるのか

REM（レム）睡眠期に、パンチをしたり、追いかけられる、殴られるなどの悪い寝言が多い。Dopamin系の異常の時にしやすいので、治療としてはLドーパーが効くことがある。又、レム睡眠期に効くロゼレム（商品名）という眠剤を処方することもある

10代の孫がバランスが取れないと言っているが、遺伝が心配である

診察を受け、MRIなどの検査を受けたほうがよい。

80歳の患者の拘縮予防について聞きたい

拘縮予防は自分でまず行い、自分でできないときは、リハビリ専門医（職）や家族等が他力でリハビリをするようにして予防する。