脊髄小脳変性症

令和6年度　難病医療講演

令和6年12月1日

京都鞍馬口医療センター院長
京都府立医科大学脳神経内科学特任教授

水野敏樹

「2015年から始まった難病対策」

「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）が成立し、平成27年1月1日に施行

指定難病の定義

原因が不明

治療法が未確立

希少疾患である

長期の療養を必要とする

患者数が本邦において一定の人数に達しないこと

客観的な診断基準が成立していること

その一つが脊髄小脳変性症

難病情報センター
Japan Intractable Diseases Information Center

文字サイズの変更
サイトマップ 標準 大 特大 サイト内検索

▸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

難病情報センターは公益財団法人難病医学研究財団が運営（厚生労働省補助事業）しており、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情報を提供しております。

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（ぱーきんそんびょう）→は行

告示番号索引から探す
1～ 51～ 101～ 151～ 201～ 251～ 301～

令和5年10月1日から難病医療費助成制度が変わりました。

お問い合わせ
詳しくはこちら

代表的な質問と回答例

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧
- 50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

医療費助成制度

国の難病対策

難病医療提供体制・難病診療連携拠点病院等・IRUD

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

令和5年10月1日から難病医療費助成制度が変わりました。

○指定難病と診断された皆さまへ

医療費助成の開始時期が、申請日から
「重症度分類を満たしていることを診断した日等」へ前倒しが可能となります。
（令和5年10月1日以降の申請から適用されます。）

○難病指定医及び協力難病指定医の皆さまへ

医療費助成の開始日を確認するため、臨床調査個人票に「診断年月日」欄が追加されます。

- 医療費助成制度
- 国の難病対策
- 難病医療提供体制
難病診療連携拠点病院等・IRUD
- 難病指定医療機関・難病指定医
- 都道府県・指定都市関係機関
- 難病相談支援センター
- 各種制度・支援・災害
- 就労支援関連情報
- 障害福祉サービス
- 治験情報
- 難治性疾患研究班情報
- 小児慢性特定疾病情報センター
- 患者会情報
- 用語を調べる
用語を50音索引
- お問い合わせ
- 代表的な質問と回答例

難病指定医については、難病情報センターホームページで検索するか、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

主な必要書類

※難病指定医を受診し、診断書（臨床調査個人票）の交付を受ける。

①特定医療費の支給認定申請書、診断書（臨床調査個人票）
②住民票、市町村民税（非）課税証明書などの課税状況を確認できる書類
③健康保険証の写しなど

申請者
（対象患者）

申請

医療受給者証交付

医療受給者証の有効期間は？

原則として１年以内で都道府県・指定都市が定める期間です。１年ごとに更新の申請が必要です。

神経難病の部位

認知症

パーキンソン病など

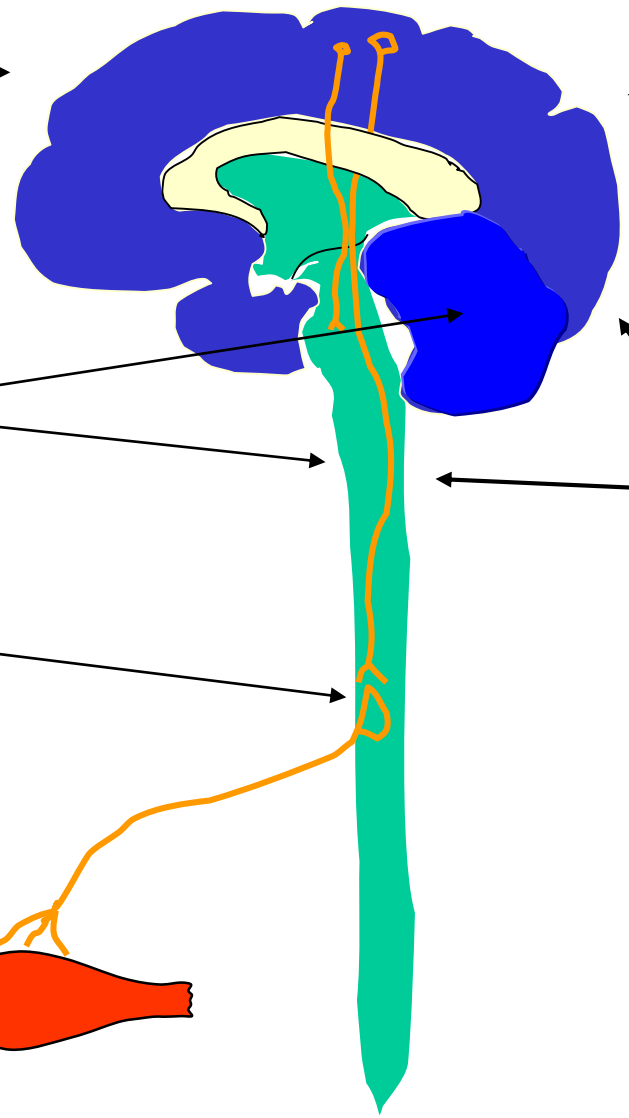
脳卒中

脊髄小脳変性症

筋萎縮性側索硬化症
脊髄性筋萎縮症

重症筋無力症

多発性筋炎
皮膚筋炎



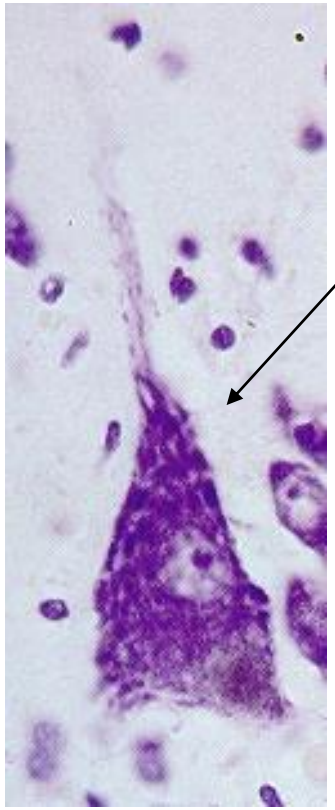
SLEに伴う
神経合併症

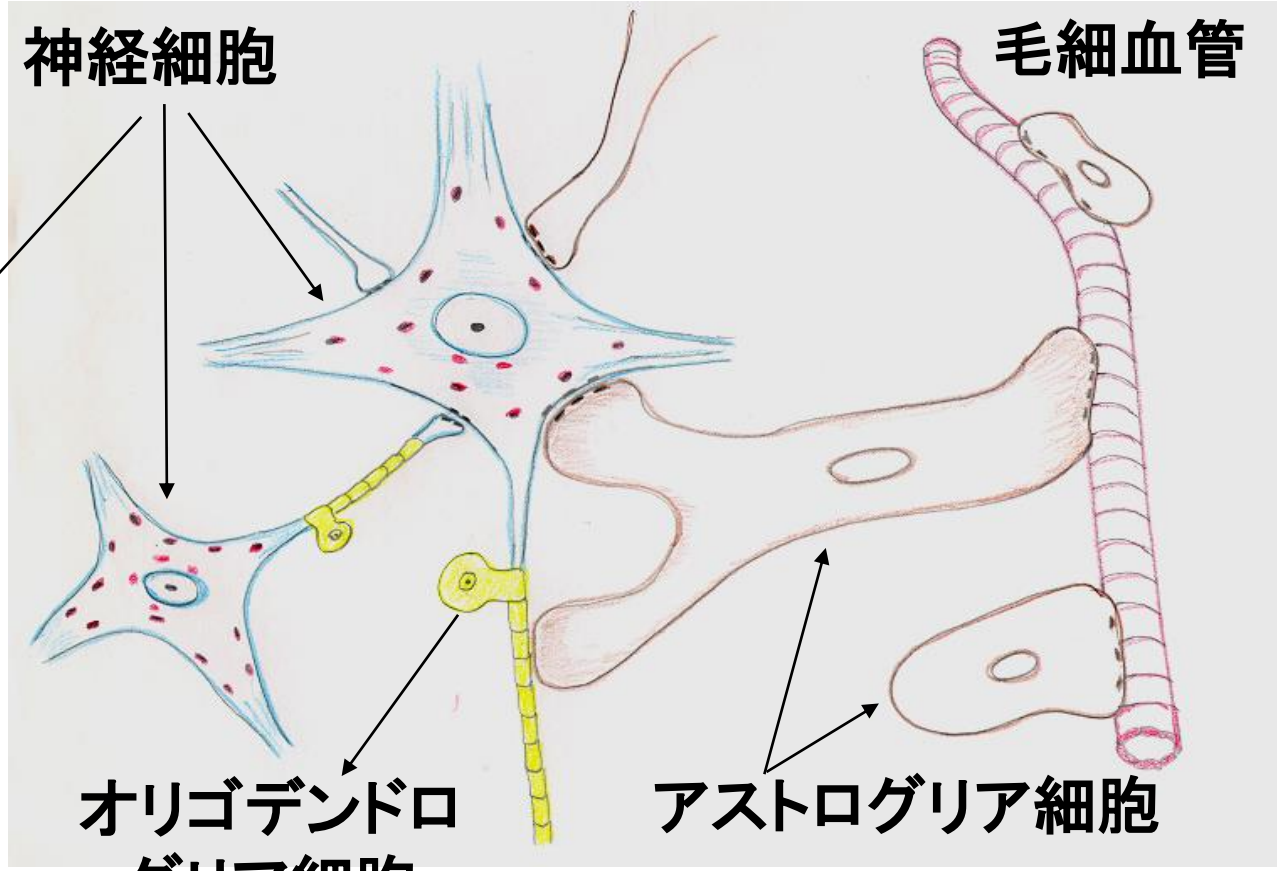
多発性硬化症

視神経脊髄炎

脳を構成している3種類の組織

神経細胞	お互いに複雑なネットワークを作っている
グリア細胞	神経細胞に栄養を送ったり、組織を支えている
血管	酸素や栄養を送っている（動脈、毛細血管、静脈）





神経変性って何？

神経細胞は長生きか？

↓

大変長生きです

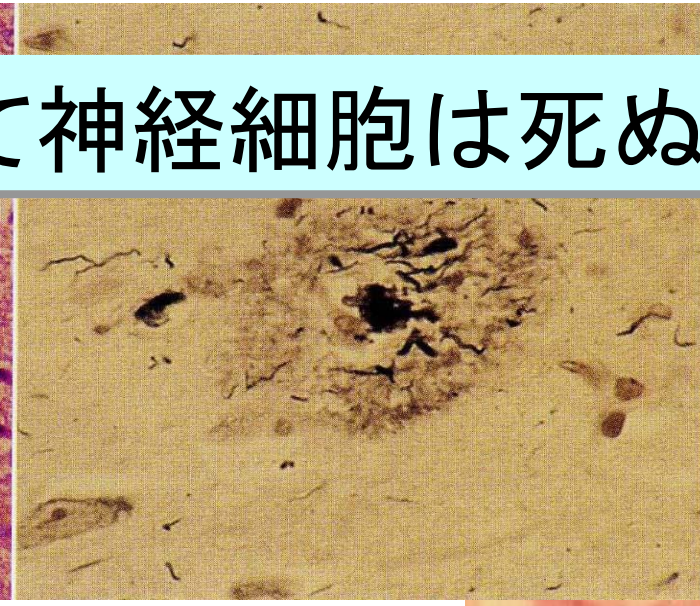
神経細胞はどうして死ぬの？

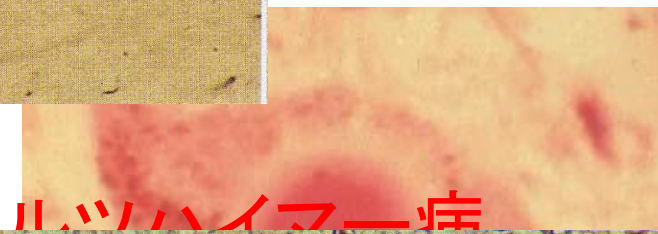
↓

壊死（血流不足、酸素欠乏、炎症）

アポトーシス　細胞の自殺　神経変性

どうして神経細胞は死ぬの





アルツハイマー病

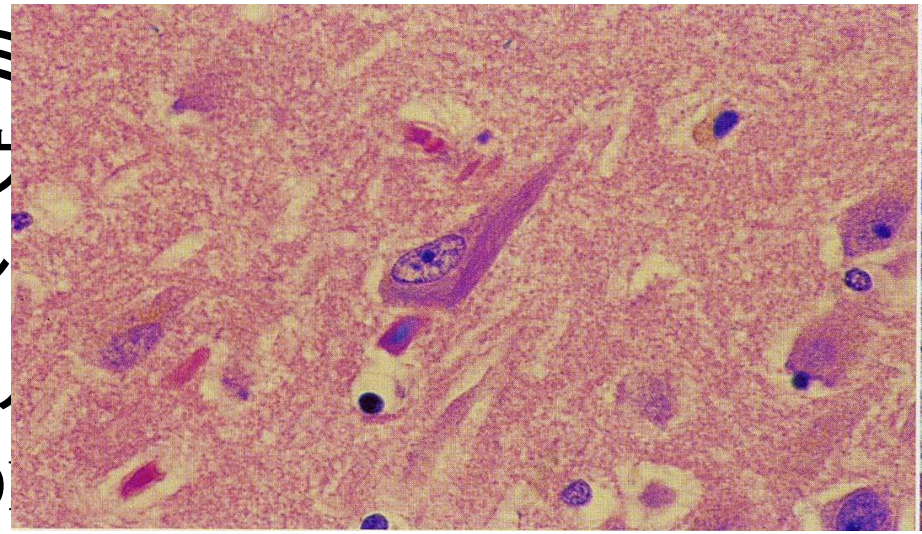
アミ

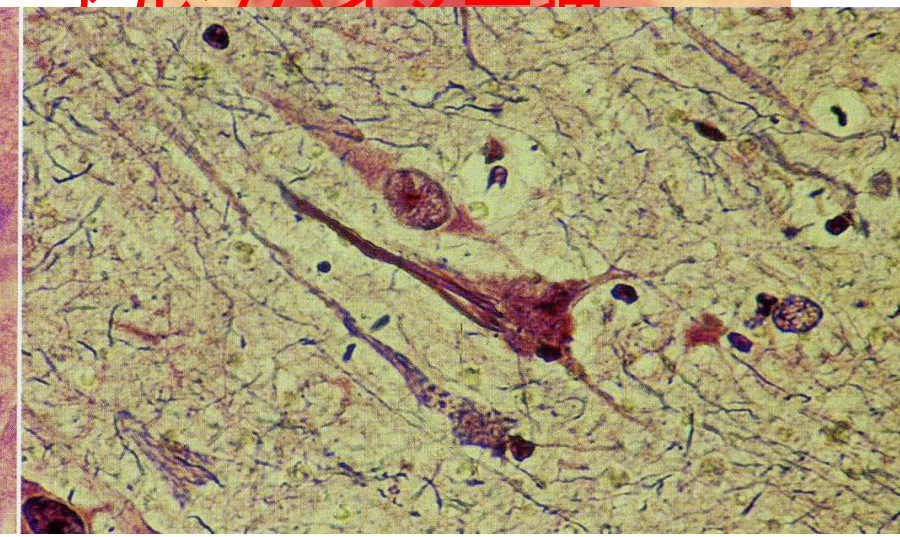
タウ

αシ

ポリ

TDP



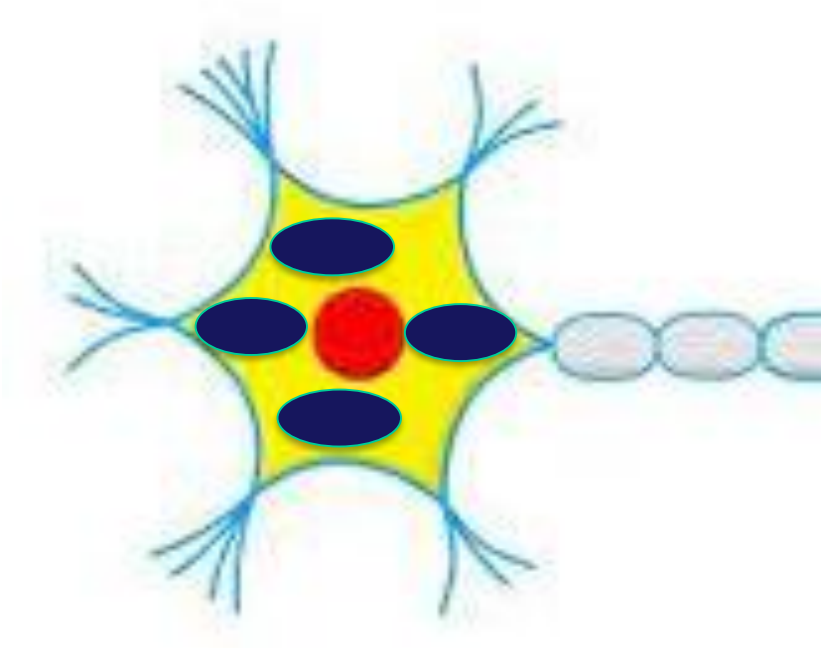


病

症

溜まっていくこと

100年神経細胞



100年住宅

神経変性では特定の神経系が障害される

アルツハイマー病	大脳辺縁系
ピック病	前頭・側頭葉
パーキンソン病	黒質・線条体系
脊髄小脳変性症	小脳系
筋萎縮性側索硬化症	錐体路

神経変性疾患は難病？

進行性の病気である

高齢になると誰にでも発症する可能性がある

根本的な治療法の開発は現在まだ限られている

日常生活動作が徐々に低下する

日常生活動作に対する介護、リハビリが重要

脊髄小脳変性症

脊髄小脳変性症　小脳と脊髄の異常を示す神経変性疾患

運動失調を主要な徴候とし、自律神経徴候・錐体路徴候・錐体外路徴候などを伴う。

「体がふらついてまっすぐに歩けない」

「うまくしゃべれない」

「お箸やお茶碗を持つ手が震える」

・一般に緩徐進行性であり、家族性に発症する事も多い。

・一般に原因が不明な疾患が多いが、一部の病型では遺伝子異常が解明されている。

・孤発例の場合は，悪性腫瘍の遠隔効果による小脳失調である可能性があるので，

十分な検査が必要である.

運動失調って何？

- ✓ 麻痺があるわけではないので、できなくなるわけではない
- ✓ 失調があると“動作がやりにくく”なる。“動きがゆっくりになる”

脊髄小脳変性症の主な症状

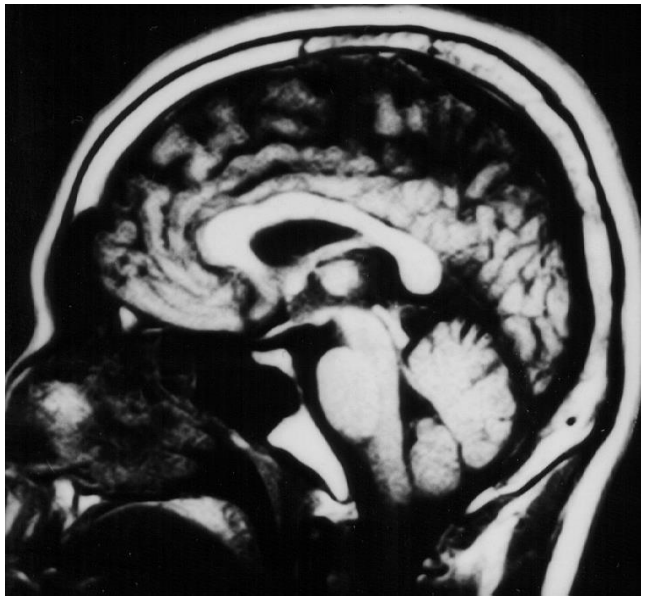
運動失調症状

歩行時の
ふらつき

手を使った動作
が困難になる

発話/発語
困難

脊髄小脳変性症のMRI



正常

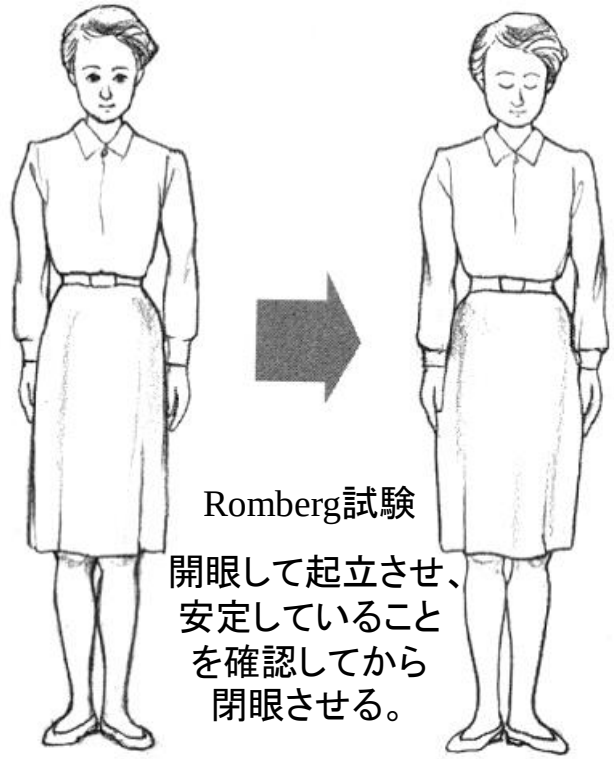
発症者

発症者

萎縮している小脳

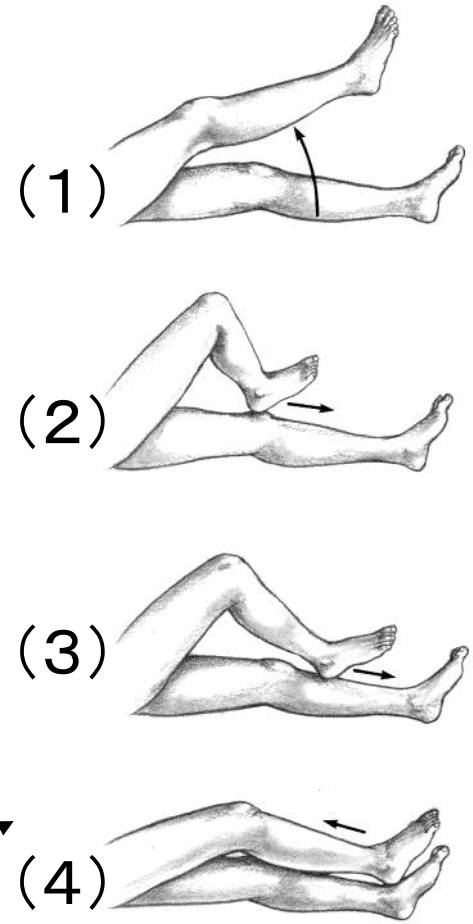
変換運動検査（手回内・回外試験）

指鼻指試験



Romberg試験

開眼して起立させ、
安定していること
を確認してから
閉眼させる。



(1) 検査する足を高くあげる.

(2) 踵を膝にのせる.

(3) 向こうずねに沿って踵をすべらせる.

(4) 踵が足背に達したら、向こうずねにそって踵を膝にもどす.

わが国の疫学

有病率は10万人あたり10人程度.

遺伝性のものが約35%, 非遺伝性のものが約65%.

非遺伝性ではMSA-C(オリーブ橋小脳萎縮症)が最も多い.

図1 わが国における脊髄小脳変性症

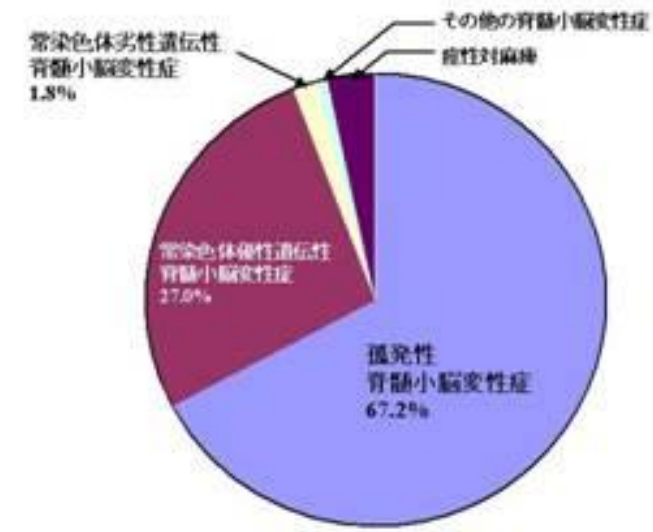
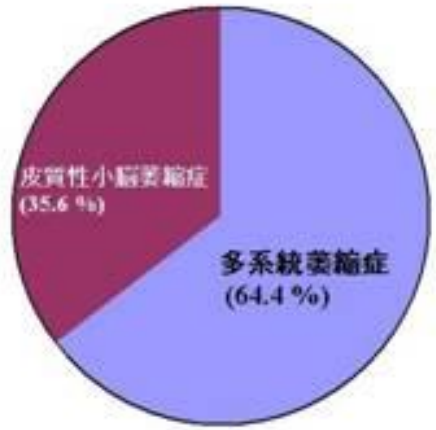


図2 わが国における孤発性脊髄小脳変性症



注:多系統萎縮症は，オリーブ橋小脳萎縮症およびシャイドレーガー症候群を含めた統計で，
純粋体感覚性症はこの統計には含まれていない.

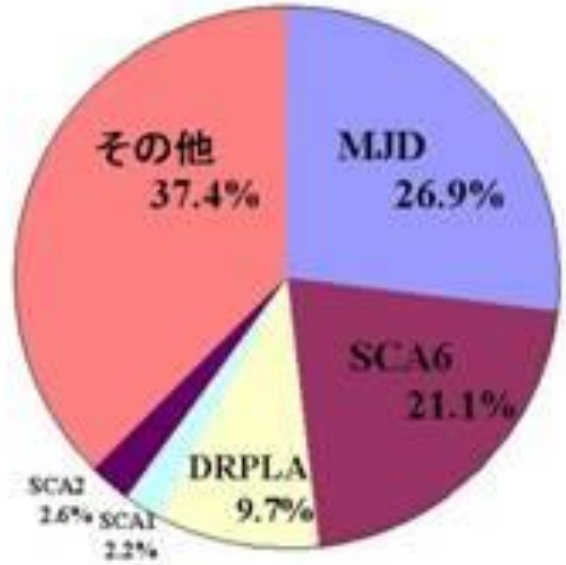
(平成13-14年度厚生労働省特定疾患対策事業)

疫学2

遺伝形式は常染色体優性のものが多い.

遺伝性ではSCA3(Machado-Joseph病), SCA6, DRPLAが多い.

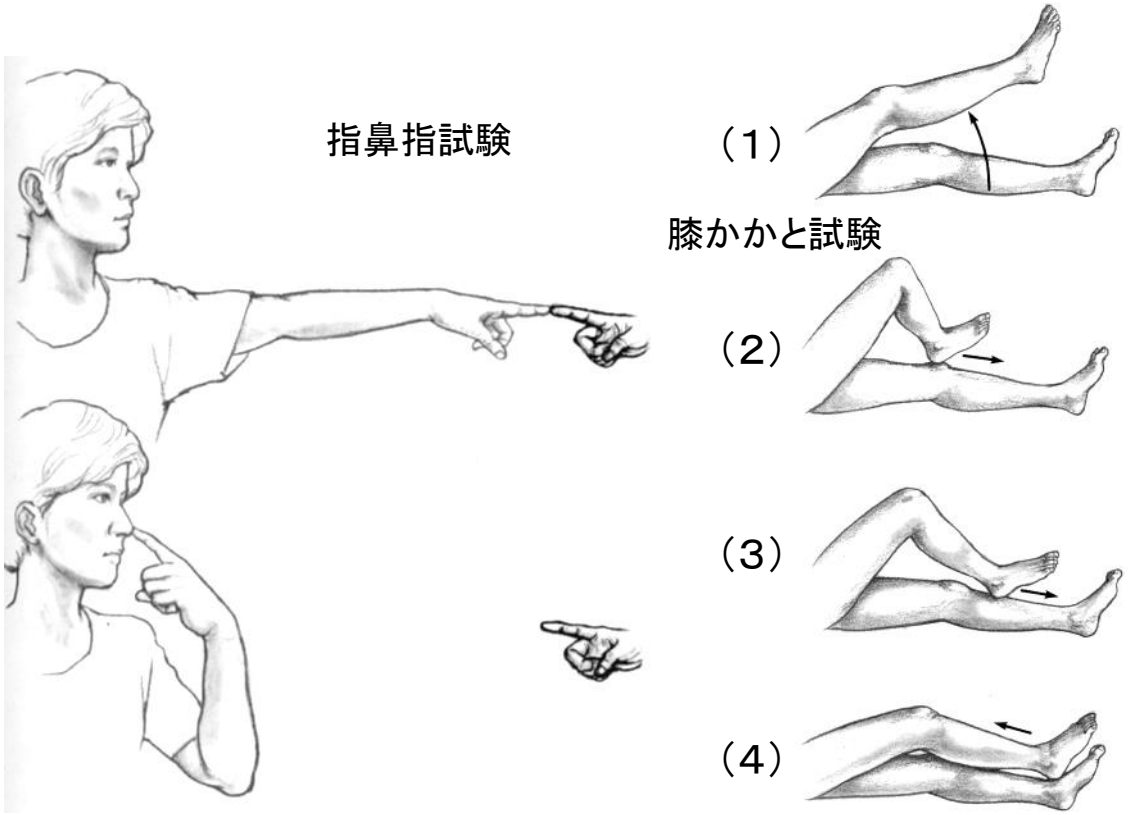
図3 わが国における常染色体優性脊髄小脳変性症



(平成13-14年度厚生労働省特定疾患対策事業)

小脳疾患

急性発症：急性小脳炎、脳幹脳炎、Miller-Fisher症候群、小脳梗塞
慢性発症：脊髄小脳失調症、メチル水銀中毒、多系統萎縮症



企図振戦

運動失調にはどんなタイプがあるのか？

1. **小脳性失調**

   不安定で、動揺性。開閉眼いずれでも認められる。

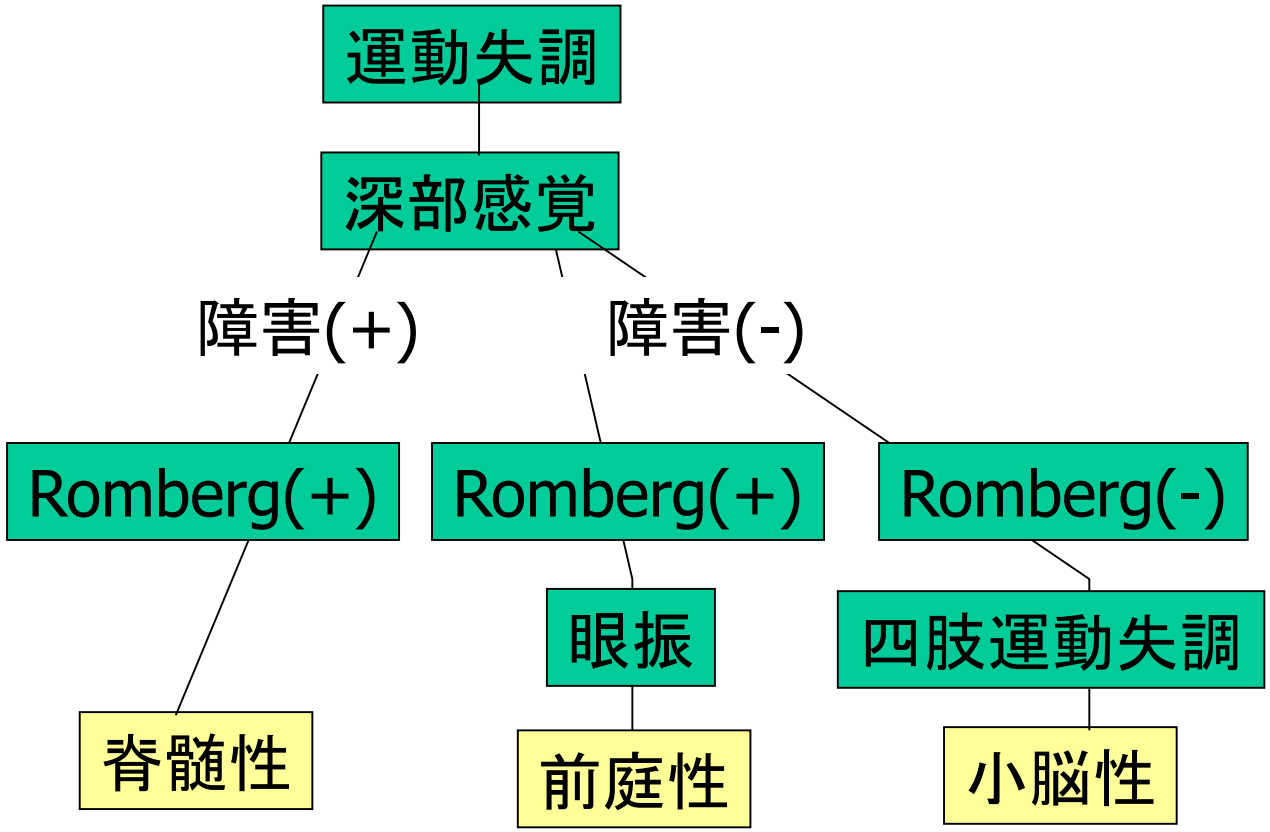
2. **脊髄性（深部感覚障害性）失調**

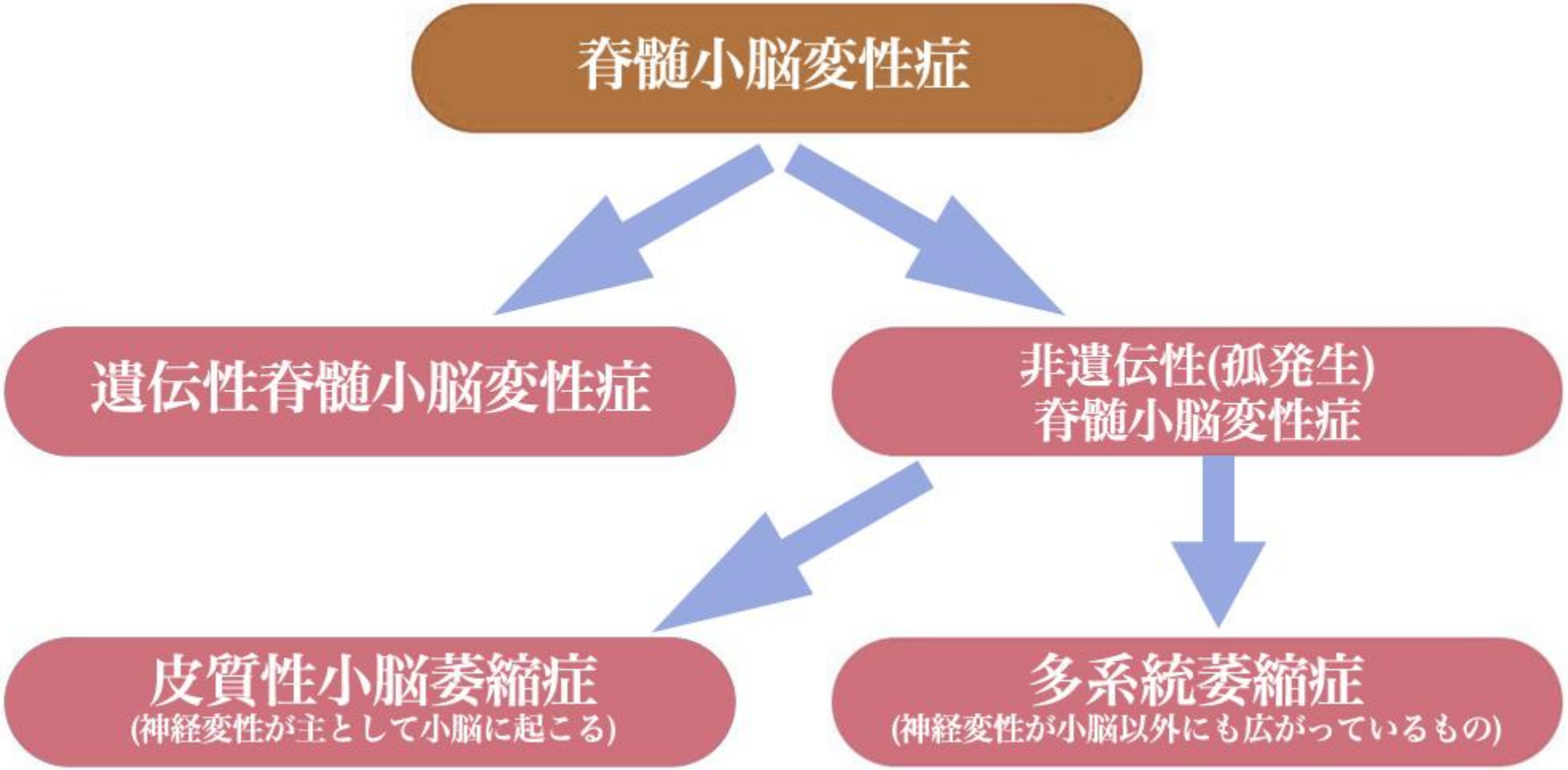
   下肢を床にたたきつけるように歩く。足もとを見ながら歩く。目を閉じるとふらつきが増強する。

3. **前庭性失調**

   歩行に際して病変側に寄ってしまう。歩行以外には体肢運動能力は正常。

運動失調の診察


運動失調
深部感覚
障害(+)
障害(-)
Romberg(+)
Romberg(+)
Romberg(-)
眼振
四肢運動失調
脊髄性
前庭性
小脳性


脊髄小脳変性症
遺伝性脊髄小脳変性症
非遺伝性(孤発生)
脊髄小脳変性症
皮質性小脳萎縮症
(神経変性が主として小脳に起こる)
多系統萎縮症
(神経変性が小脳以外にも広がっているもの)

脊髄小脳変性症の分類

1)孤発性脊髄小脳変性症（非遺伝性）

孤発性小脳萎縮症．虫部の変性にはじまり，皮質の萎縮、失調歩行を主症状とする

失調性言語、歩行障害．４０歳代以後の発症、孤発例

アルコール性：大量・長期、癌性：肺癌、自己抗体、ﾌｪﾆﾄｲﾝ中毒などの中毒性、

甲状腺機能低下症

2)遺伝性脊髄小脳変性症

オリーブ核，橋核，脊髄小脳路を中心とする障害

親・子で発症（常染色体優性遺伝）、20−40歳代に歩行障害にて発症する

舞踏病様運動、斜頸、ジストニーなどの不随意運動を伴うことがある

遺伝性脊髄小脳失調症の分類

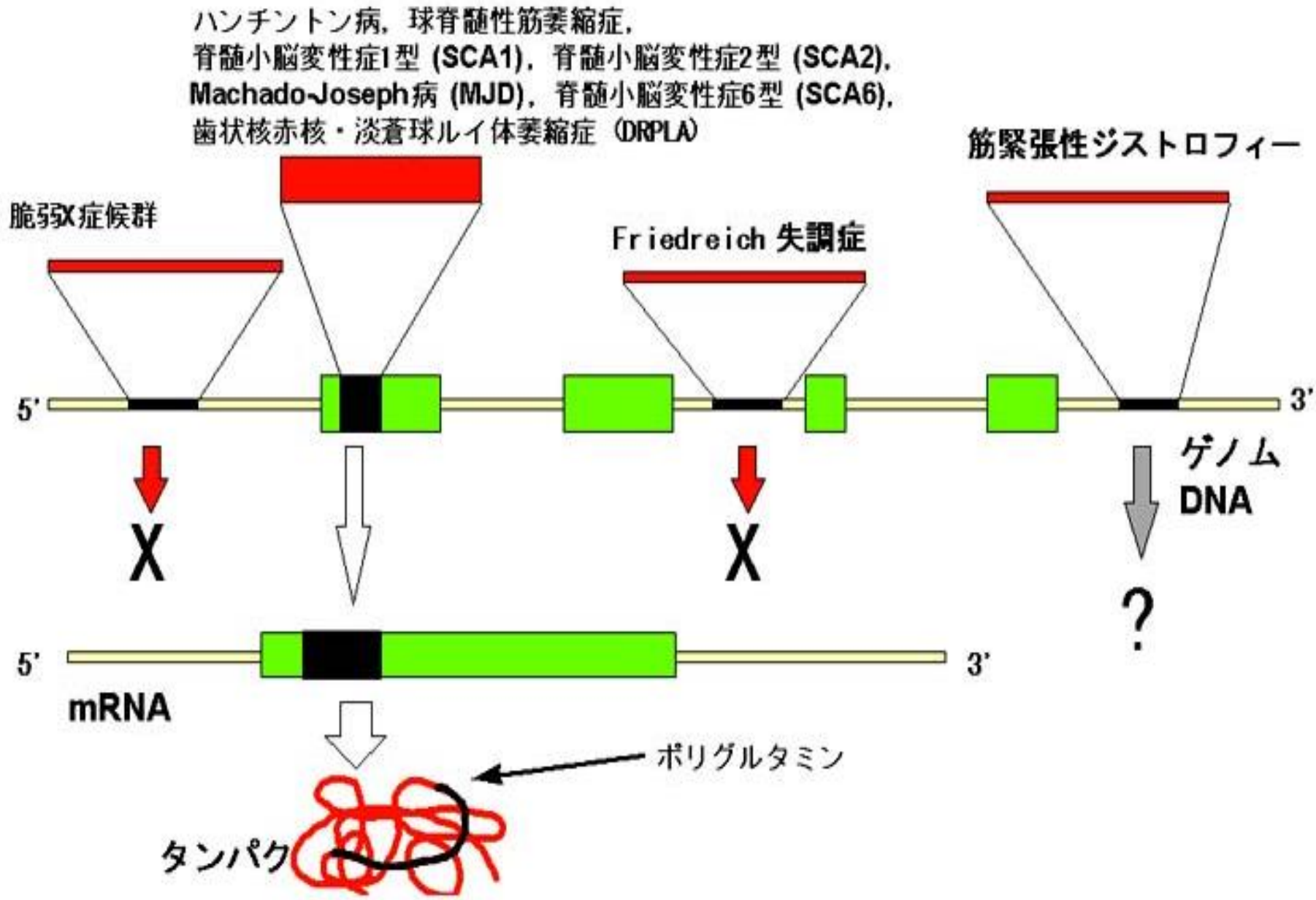
1. Spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1)
2. Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2)
3. Machado-Joseph病 (SCA3)
4. 歯状核赤核・淡蒼球ルイ体萎縮症
   (dentatorubral-pallido-luysian atrophy; DRPLA)
5. Spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6)
6. Spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31)
7. その他 (SCA7, SCA8, SCA14, SCA4, SCA5など)

SCA1, SCA2, SCA7はオリーブ・橋・小脳型,
SCA6, SCA8, SCA14は純粋小脳型

三塩基繰り返し病

- CAG, CTGなどのDNAの３塩基の繰り返し配列が異常に伸長して発症する疾患群の総称.
- 優性遺伝性SCAは蛋白翻訳領域のtriplet repeatが異常に伸長し，その結果ポリグルタミンが産生されて神経毒性を発揮すると考えられる.
- リピート数が増えると発症年齢が若年化し症状も多彩となる.

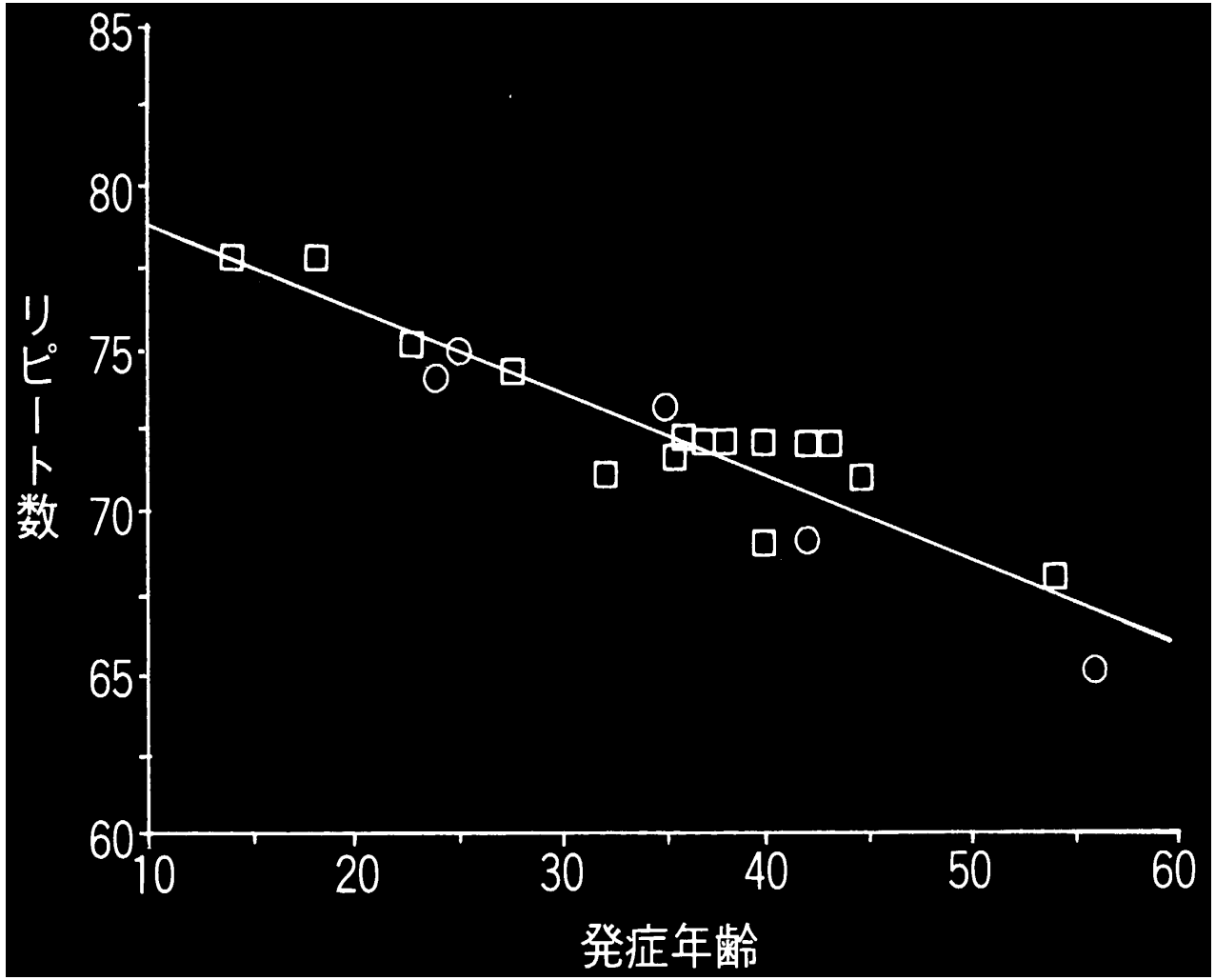
ポリグルタミン病


ハンチントン病，球脊髄性筋萎縮症，
脊髄小脳変性症1型 (SCA1)，脊髄小脳変性症2型 (SCA2)，
Machado-Joseph病 (MJD)，脊髄小脳変性症6型 (SCA6)，
歯状核赤核・淡蒼球ルイ体萎縮症 (DRPLA)
筋緊張性ジストロフィー
脆弱X症候群
Friedreich 失調症
5'
3'
ゲノム
DNA
X
X
?
5'
3'
mRNA
ポリグルタミン
タンパク

ポリグルタミン病の臨床的特徴

- 常染色体優性遺伝
- 病型とCAGリピート数の関連
- 発症年齢とCAGリピート数の逆相関
- 継代による症状発現の重症化（表現促進現象）とCAGリピート数増加との相関

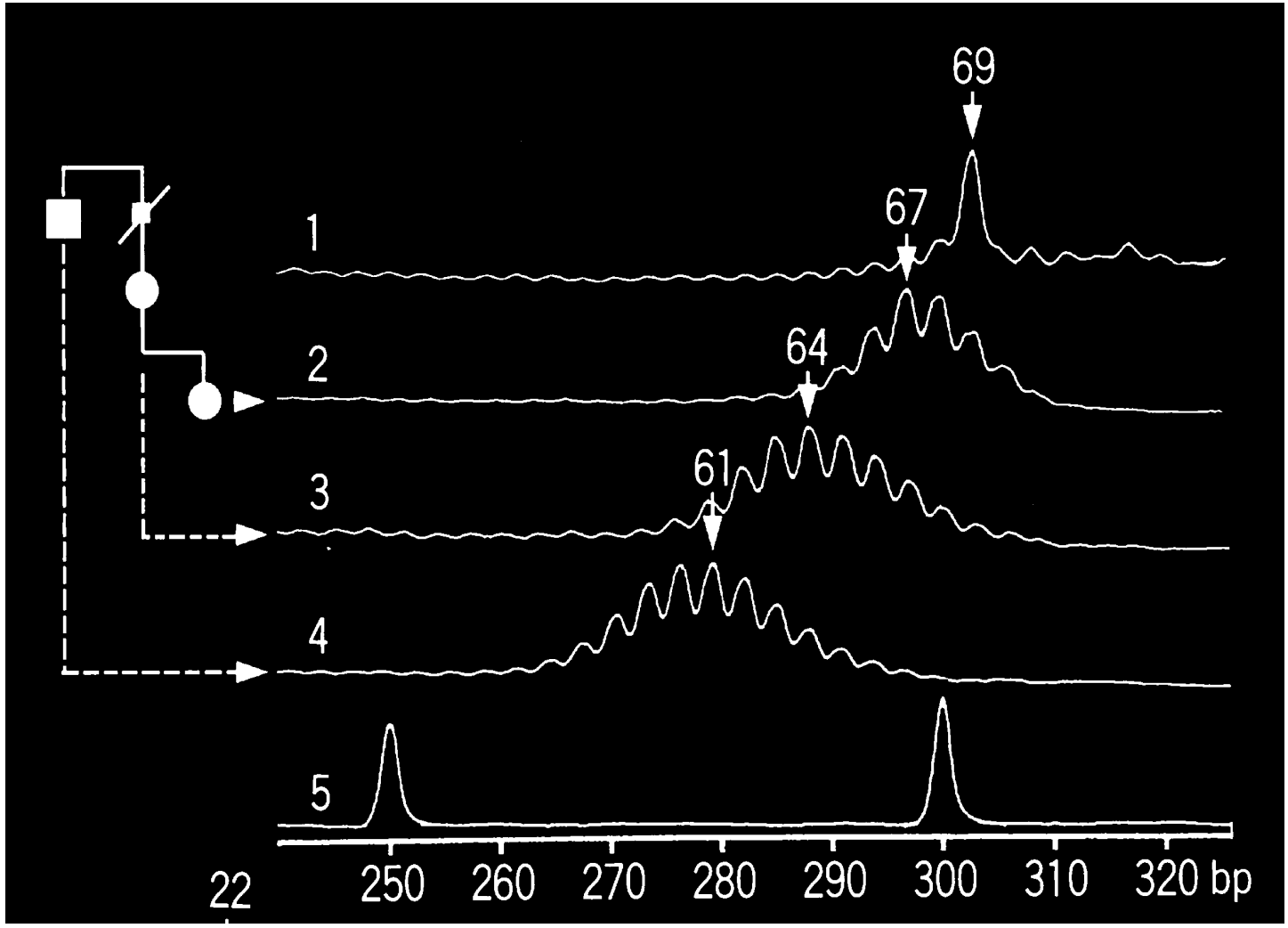
発症年齢とCAGリピート数



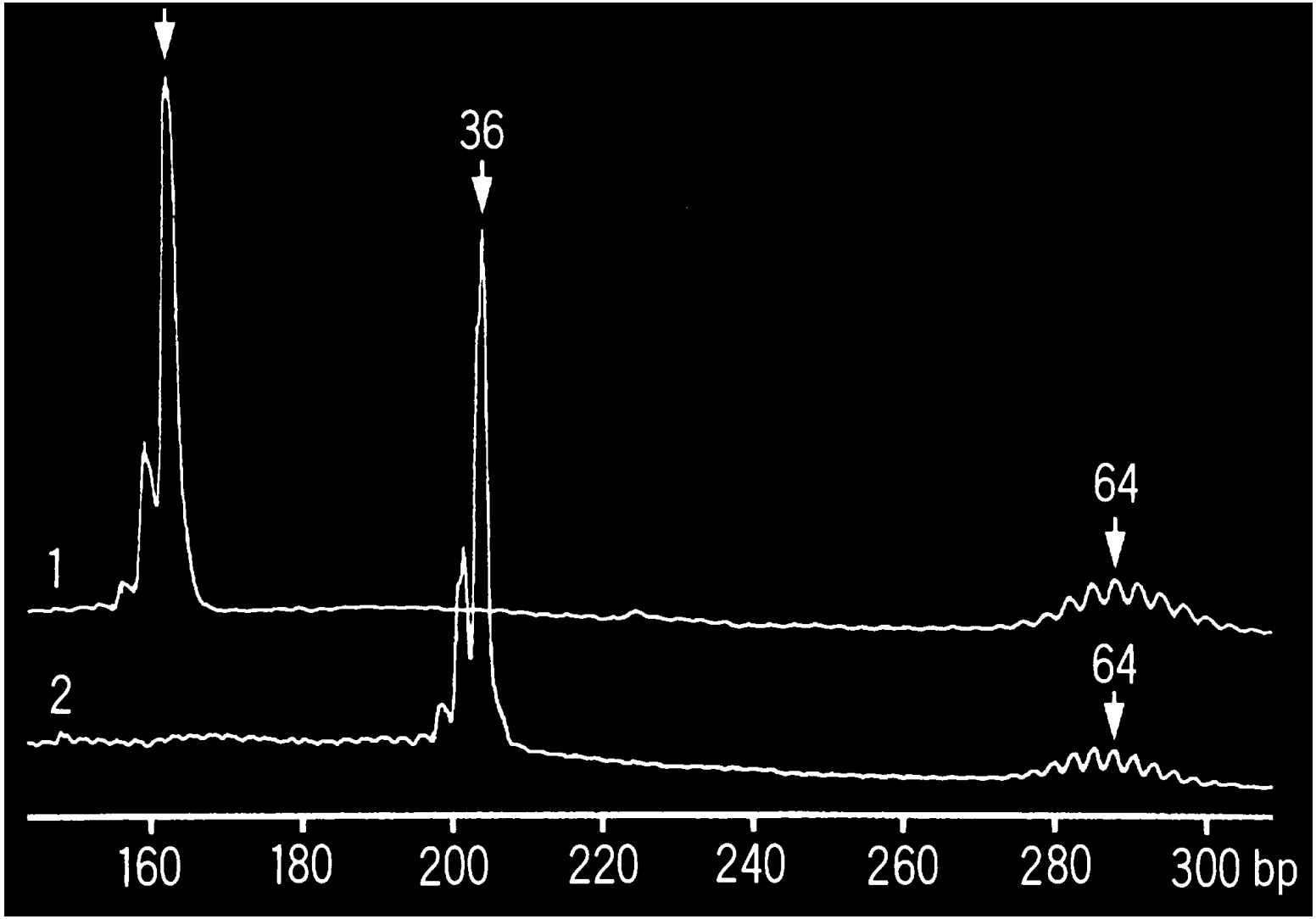
■ 父親から

● 母親から

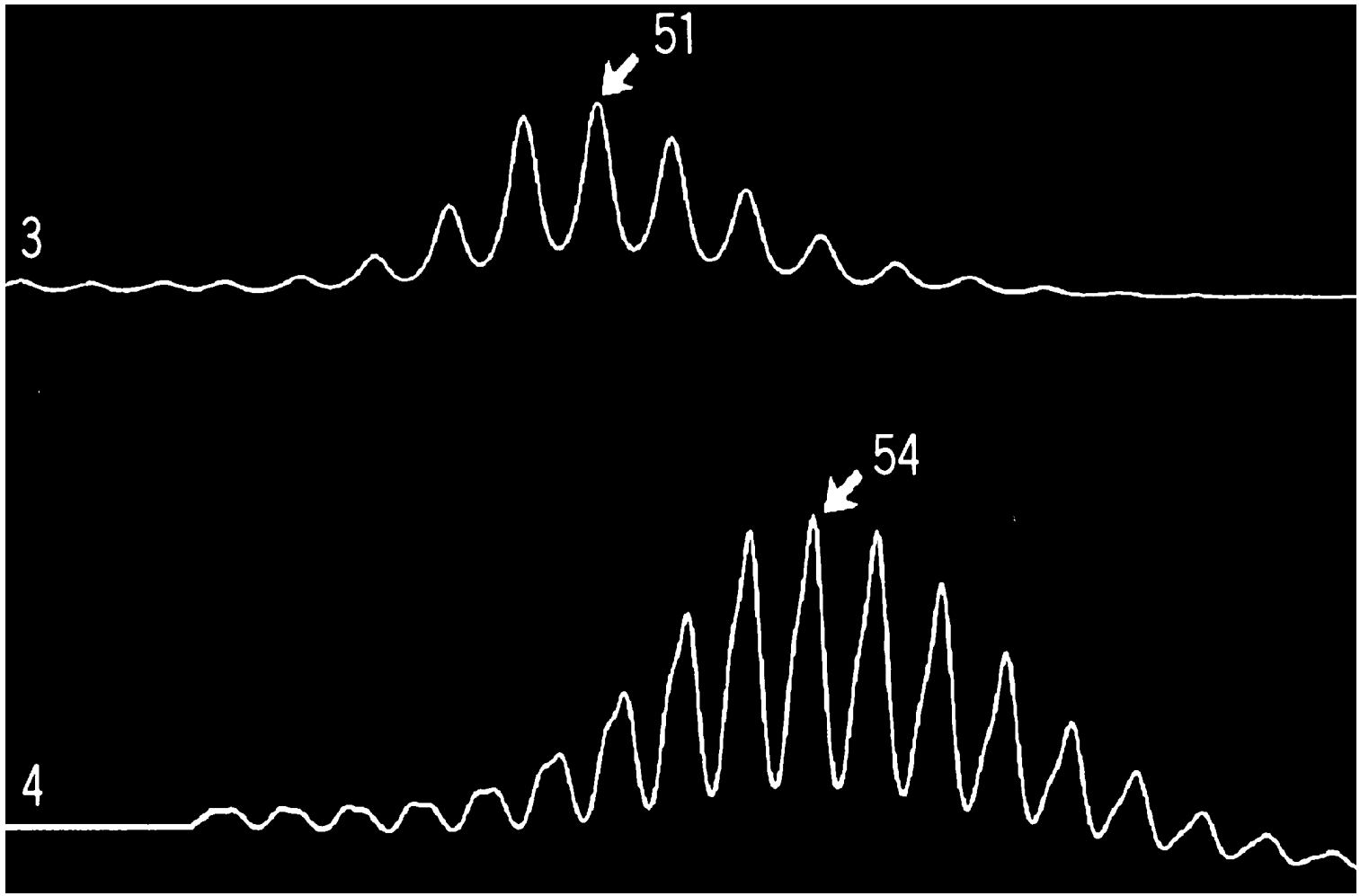
世代間でのCAGリピート伸長



CAG リピートの不安定性



SCA1患者精子のCAGリピート伸張



遺伝性脊髄小脳失調の遺伝学的分類

常染色体優性遺伝

病型	遺伝子産物	遺伝子座	CAGリピート異常延長	正常者	罹患者
SCA1	Ataxin-1	6p23	＋	6-39	40-81
SCA2	Ataxin-2	12q24	＋	15-29	35-64
SCA3/ MJD	Ataxin-3	14q32	＋	13-42	61-84
SCA4		16q22			
SCA5		11p12			
SCA6	α1A Ca チャネル	19p13	＋	4-18	21-30
SCA7	Ataxin-7	3p14	＋	7-17	37- 200以上
SCA8 SCA10 SCA11 SCA13 SCA31		13q21 22q13 15q14	CTG	16-37	107-127
DRPLA	DRPLAP	12p13	＋	6-35	49-88

常染色体劣性遺伝

Friedreich ataxia	Frataxin	9q13 q21.1	GAA	7-22	120-1700

脊髄小脳失調１型（SCA1）

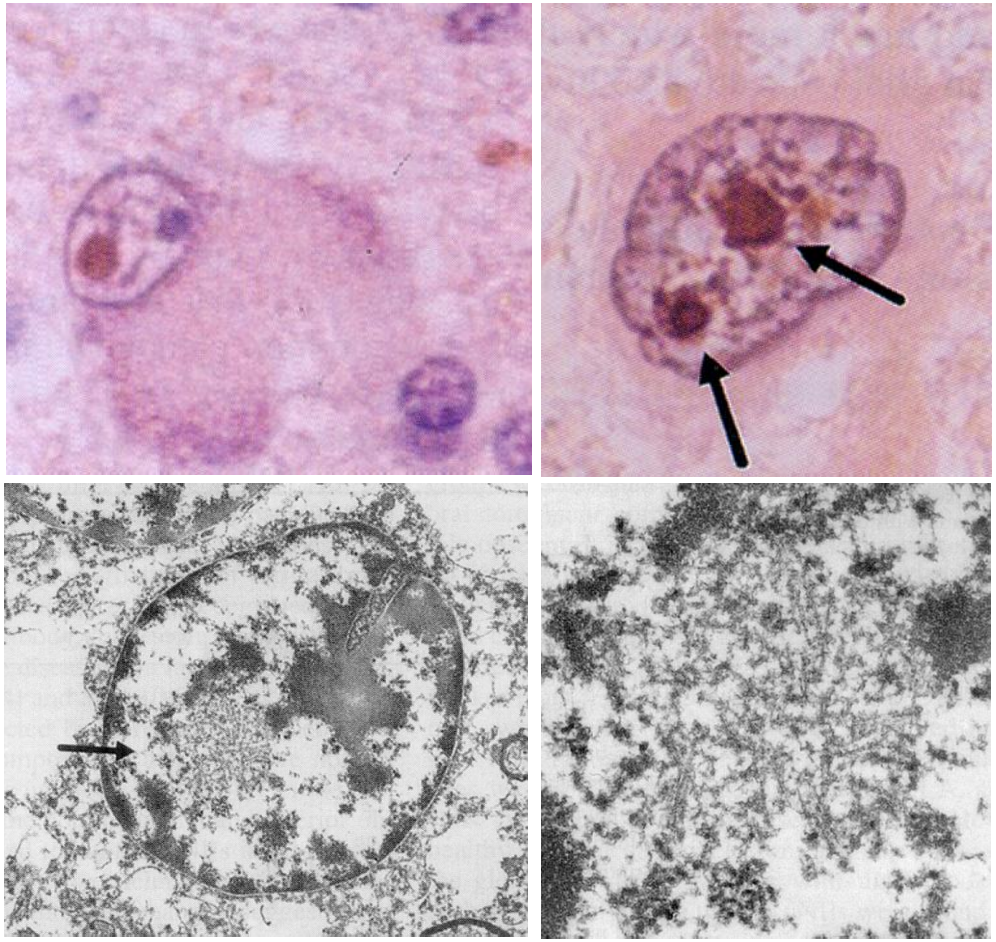
優性遺伝性脊髄小脳変性症

遺伝子座：第6染色体短腕

翻訳蛋白：アタキシン−1

SCA1遺伝子のCAG繰り返し配列の異常伸長により発病する（ポリグルタミン病）

成年期に小脳性運動失調で発病し、進行すると錐体路障害、筋萎縮、外眼筋麻痺、認知症などを来す



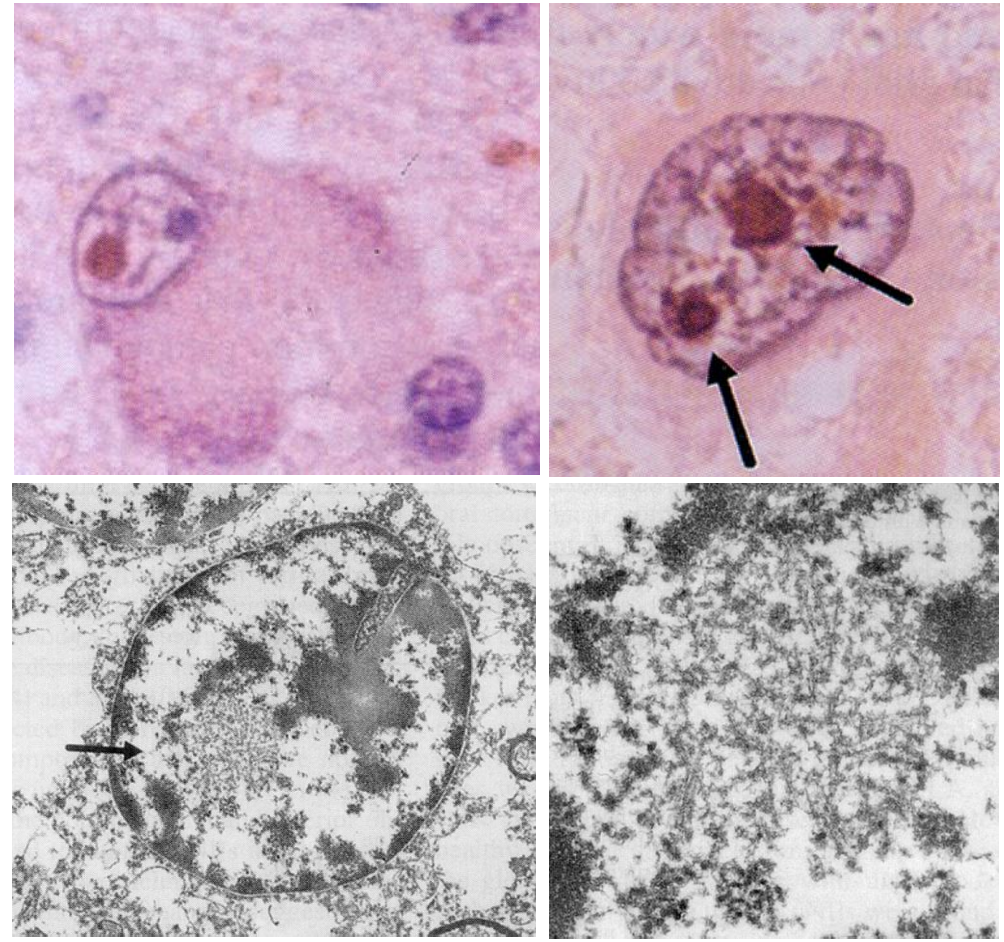
ポリグルタミン配列を示す疾患　（ハンチントン病やSCAなど）では神経細胞に核内封入体を認める.

脊髄小脳失調3型（マチャド・ジョセフ）

優性遺伝性脊髄小脳変性症

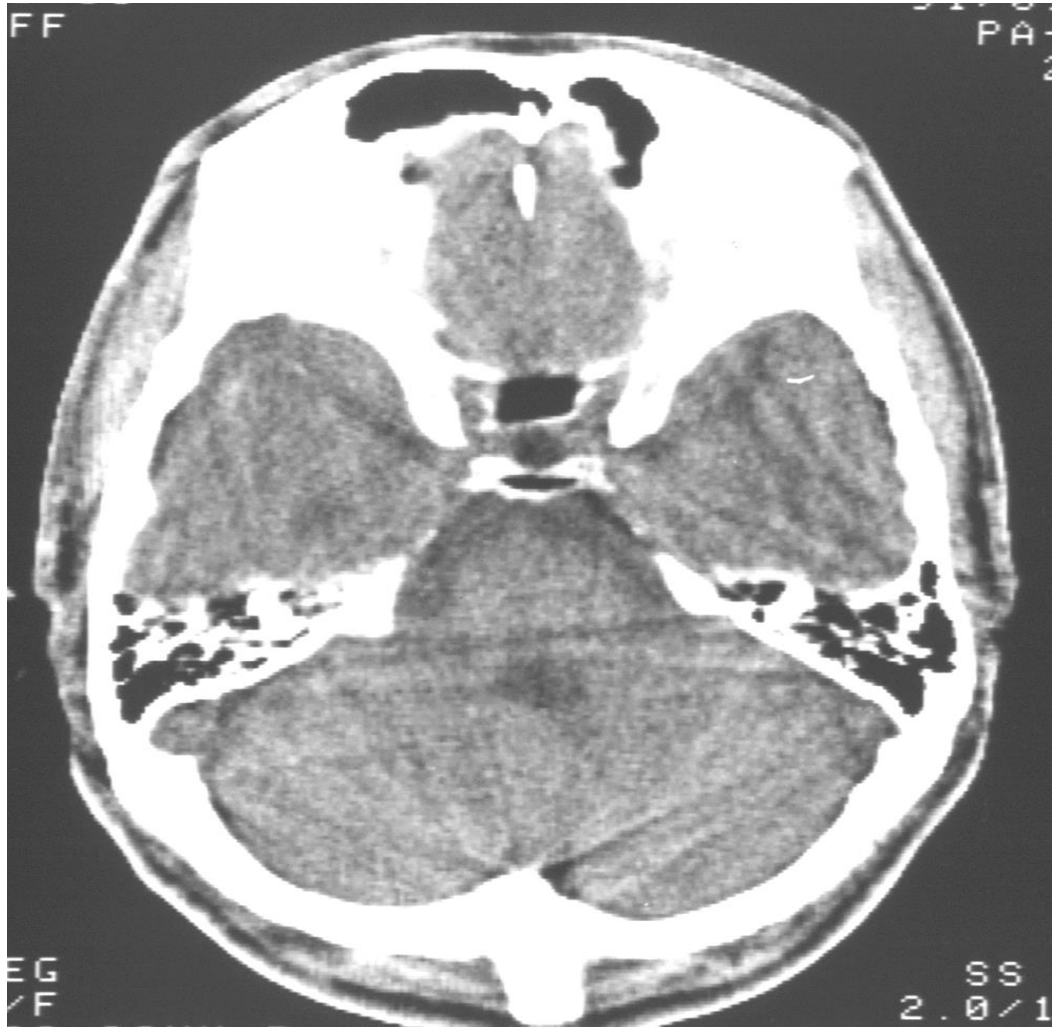
わが国で最も多い遺伝性SCA.

- 若年発症では運動緩慢，ジストニア，痙縮 (I型）.
- 20～40歳発症では小脳失調，痙縮 (II型）.
- 40歳以上の発症では小脳失調，筋萎縮，DTR低下，感覚障害 (III型）.
- びっくり眼，顔面攣縮，ジストニアは特徴的.
- 画像では小脳と脳幹の萎縮

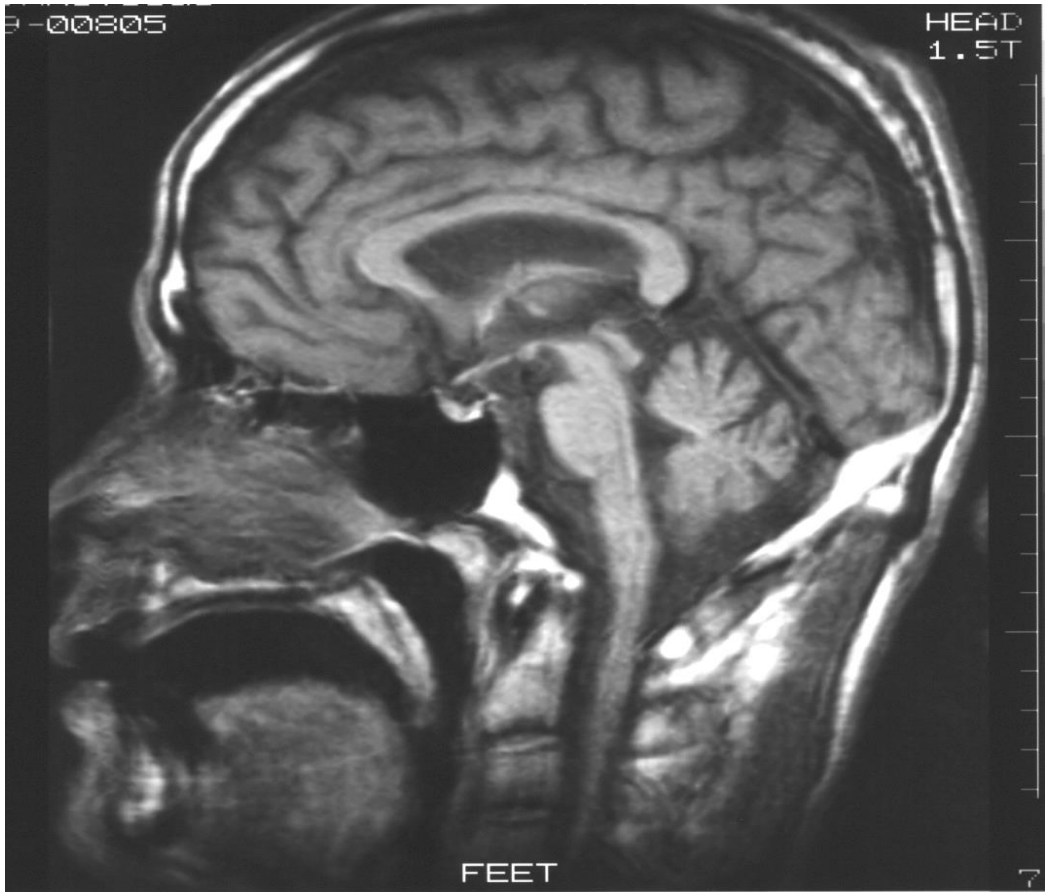


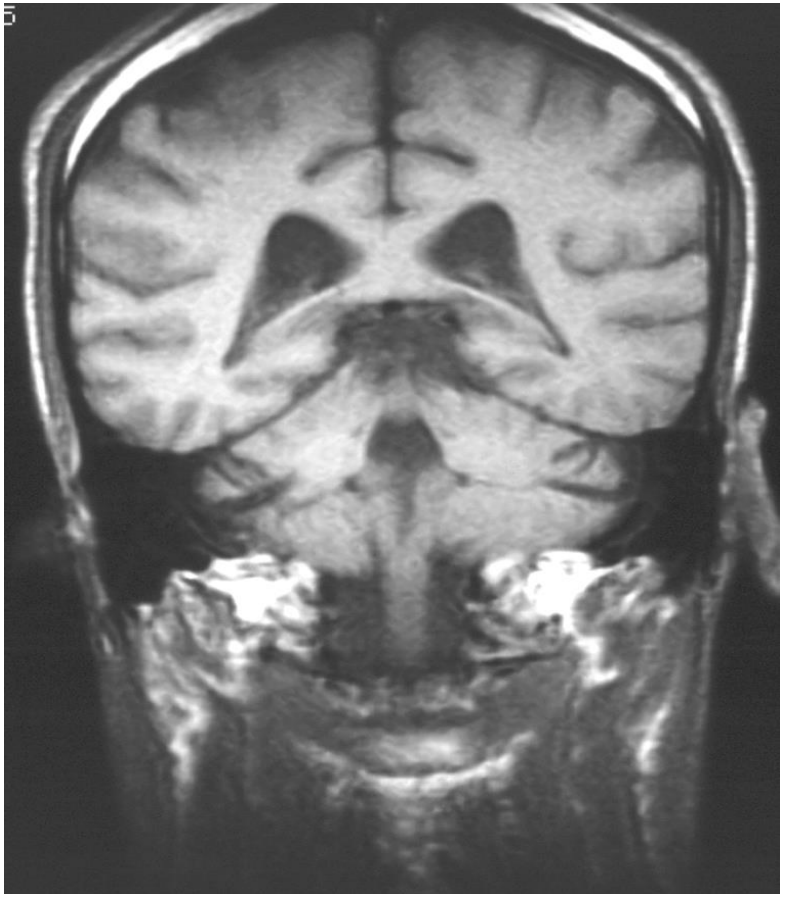
ポリグルタミン配列を示す疾患 （ハンチントン病やSCAなど）では神経細胞に核内封入体を認める.

NN35歳時BRAIN CT



NN41歳時 BRAIN MRI



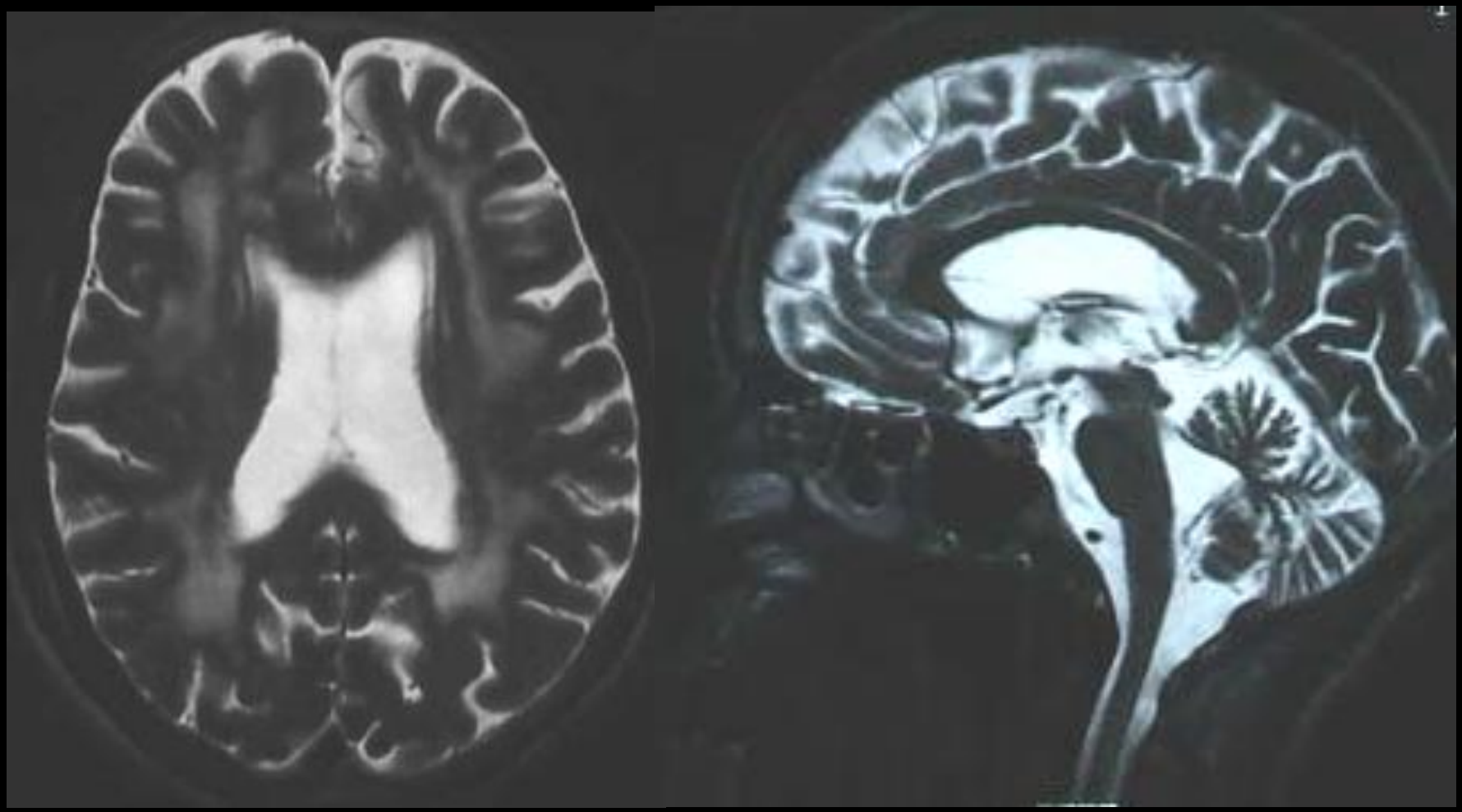


Machado-Joseph病

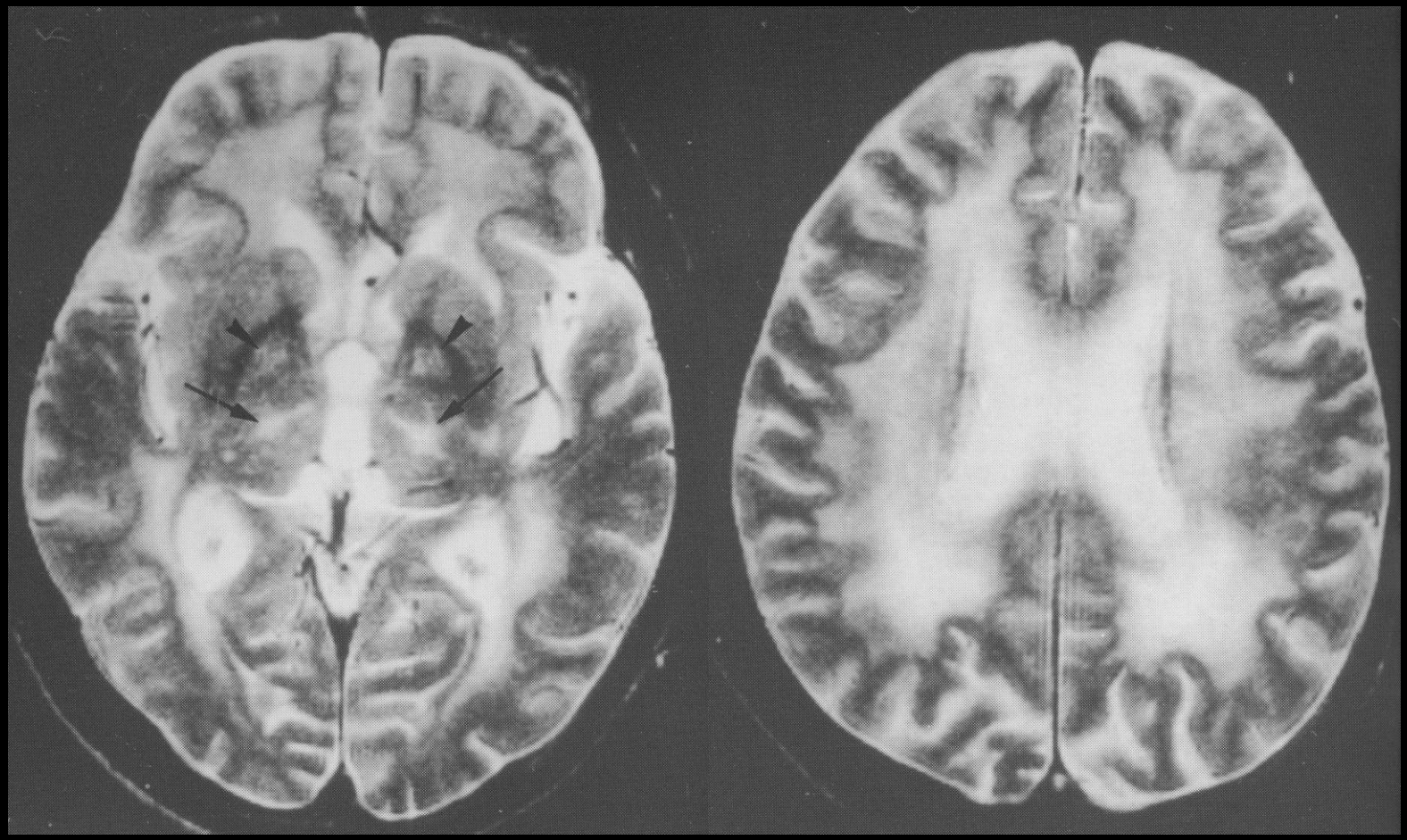
歯状核赤核淡蒼球ルイ体変性症（DRPLA）

- わが国に多い.
- 20歳未満の発症ではミオクロヌスてんかん型を呈することが多い. 40歳以降の発症では小脳失調，不随意運動，認知機能低下が基本症状. 20～40歳では移行型.
- 画像では小脳と脳幹が萎縮. 経過の長い例ではMRIT2WIで大脳白質にびまん性高信号域を認めるのが特徴的.
- 病理学的には淡蒼球外節，ルイ体，歯状核，赤核の変性が中心で大脳白質の髄鞘淡明化を伴うことがある.

DRPLA (T2WI)



DRPLA (T2WI)



大脳白質のびまん性高信号を認める. 視床の髄板内核域(矢印）や淡蒼球にも高信号域を認める.

脊髄小脳失調6型（SCA6）

- 優性遺伝性純粋小脳型CCA型 (わが国の遺伝性CCAの40%).
- 中年期の発病. P/Qタイプ電位依存性Caチャネルα_{1A}サブユニット遺伝子 (CACNA1A)のCAGリピートの軽度伸長. 促進現象はまれ.
- 緩徐進行性の小脳症状で, 注視性眼振や頭位眼振を認める.
- 画像では小脳萎縮のみ.
- 病理学的に小脳皮質プルキンエ細胞の変性が中心. 下オリーブ核の変性を伴うことがある.

脊髄小脳失調８型（SCA8）

- 優性遺伝性純粋小脳型 .
- 40歳前後の発症が多い.
- 緩徐進行性の小脳症状と痙縮を呈する.
- 3’UTRでのCTGリピート

脊髄小脳失調31型（SCA31）

16染色体へ連鎖する純粋小脳型

Purataxin 5’UTR領域（16塩基上流）に(TGGAA)nを含む5塩基リピートの挿入配列と関連することを明らかにした.

発症年齢が 61.2歳と最も高齢

難聴の合併例が42%

小脳皮質唯一投射ニューロンであるプルキンエ細胞内に凝集体形成

純粋小脳型の中で頻度はSCA6の次に多い

48歳男性

家族歴：父42歳事故死，母と妹の長男：腎臓病，近親婚なし

既往歴：36歳時L2/3腰椎椎間板ヘルニア

現病歴：

生来健康だが，走るのは遅かった.

46歳：走る際には足が出にくいことを自覚．段差でつまずくようになった

47歳：階段を下りる際に手すりを必要．歩行時にぶつかりやすくなる

48歳：当科入院

神経学的所見：slurred speech. 注視方向性眼振．複視なし．筋トーヌス・筋力正常．深部反射正常．FNF decomposition. HS decomposition, dysmetria. Wide base gait. Tandem gait不可．自律神経機能正常.

ICARS　19/100

MRI TIWI sagital

Friedreich失調症

① 常染色体劣性遺伝を示す(したがって同胞の発病が多い).

② 20歳以下の若年発病が多い.

③ 主要症候は下肢優位の後索症候であり，腱反射は消失することが多い.

④ バビンスキー徴候，構音障害，知能障害，拡張型心筋症，足変形，脊柱側彎などが高率に見られる.

⑤頭部のX線CTやMRIで脊髄の萎縮が認められる．軽度の小脳萎縮がみられることもある.

⑥ 病因遺伝子 (frataxin 遺伝子) は，は第9染色体長腕にあり，白人では，病因遺伝子 (frataxin遺伝子) のイントロンに存在するGAA３塩基繰り返し配列の異常伸長が創始者変異としてよく知られている，わが国及びアジア系人種からは，frataxin遺伝子の変異の証明されたFriedreich失調症はこれまでのところ報告されていない.

アプラタキシン欠損症
（EAOH/AOA1）

① 常染色体劣性遺伝を示す(したがって同胞の発病が多い).

② 20歳以下の若年発病が多い.

③ 幼年期は，失調症状（歩行障害）に加えて，不随意運動，眼球運動失行（衝動性眼球運動の開始の障害があり，視標に向けて最初に首を振るような動作が観察される）を認める．眼球運動失行は徐々に消失し，眼球運動制限が目立つようになる．10歳代から深部感覚障害を呈し，20歳代以降腱反射は消失し，筋萎縮，筋力低下も示す.

⑤ 20歳代後半以降，低アルブミン血症，高コレステロール血症が認められるようになる.

⑥ X線CT，MRIでは小脳の萎縮を認める.

⑦ 新規蛋白アプラタキシン（APTX）の欠失によって生じる．本蛋白とDNA修復障害との関連が示唆されているが，光線過敏症や高率な悪性腫瘍の合併は報告されていない.

ビタミンE欠乏性失調症
(ataxia with vitamin E deficiency)

① 常染色体劣性遺伝を示す(したがって同胞の発病が多い).

② 20歳以下の若年発病が多い.

③ 主要症候はFriedreich失調症と同様で，運動失調と深部感覚障害．腱反射は消失し，Romberg徴候が陽性となる．約半数の例でBabinski徴候がみられる．この他に，表在覚障害，四肢の筋力低下，筋萎縮，網膜色素変性，凹足などがみられることがある.

⑤ 血中ビタミンEの単独欠損，コレステロールと中性脂肪の高値が認められる.

⑥ X線CT，MRIでは小脳，脳幹の萎縮はみられない．脊髄の萎縮を認めることがある.

⑦ ビタミンEを輸送する，αトコフェロール転移タンパク (a-TTP) の欠損による．早期からのビタミンEの補充により，症状が改善する.

家族性痙性対麻痺

(familial spastic paraplegia; FSP)
(hereditary spastic paraplegia; HSP)

遺伝性を有し緩徐進行性の両下肢痙性と筋力低下をきたす疾患群の総称

１．常染色体優性遺伝ー純粋型

２．常染色体劣性遺伝ー複合型

後索症状が見られることがある．その他，視神経萎縮，眼振，認知機能低下など様々な症状を合併することがある．

頭部のX線CTやMRIでの異常所見に乏しい(ただし，稀に脳梁低形成をみる報告はある)．

脊髄腫瘍，多発性硬化症，頚椎症など症候性痙性対麻痺が除外できること．

paraplegin, spastin, L1CAM, PLP (proteolipid protein) など，遺伝性痙性対麻痺を来す遺伝子が見いだされている．

小脳に対する抗神経抗体

抗体	臨床病型	合併腫瘍	反応する神経組織
抗Hu抗体	傍腫瘍性脳脊髄炎／ 感覚性ニューロパチー	肺小細胞癌	神経細胞核
抗Yo抗体	傍腫瘍性小脳変性症	卵巣癌、子宮癌、乳癌	Purkinje細胞の細胞質
抗Tr抗体	傍腫瘍性小脳変性症	Hodgkin病	Purkinje細胞の細胞質
抗Ri抗体	paraneoplastic opsoclonus-polymyoclonia syndrome	乳癌	中枢の神経細胞核
抗amphiphysin抗体	Stiff-person syndrome	乳癌、肺小細胞癌	中枢神経のシナプス
抗VGCC抗体	Lambert-Eaton筋無力症候群	肺小細胞癌	神経筋接合部
抗Recoverin抗体	傍腫瘍性網膜症	肺小細胞癌、乳癌、 婦人生殖付属器癌	網膜

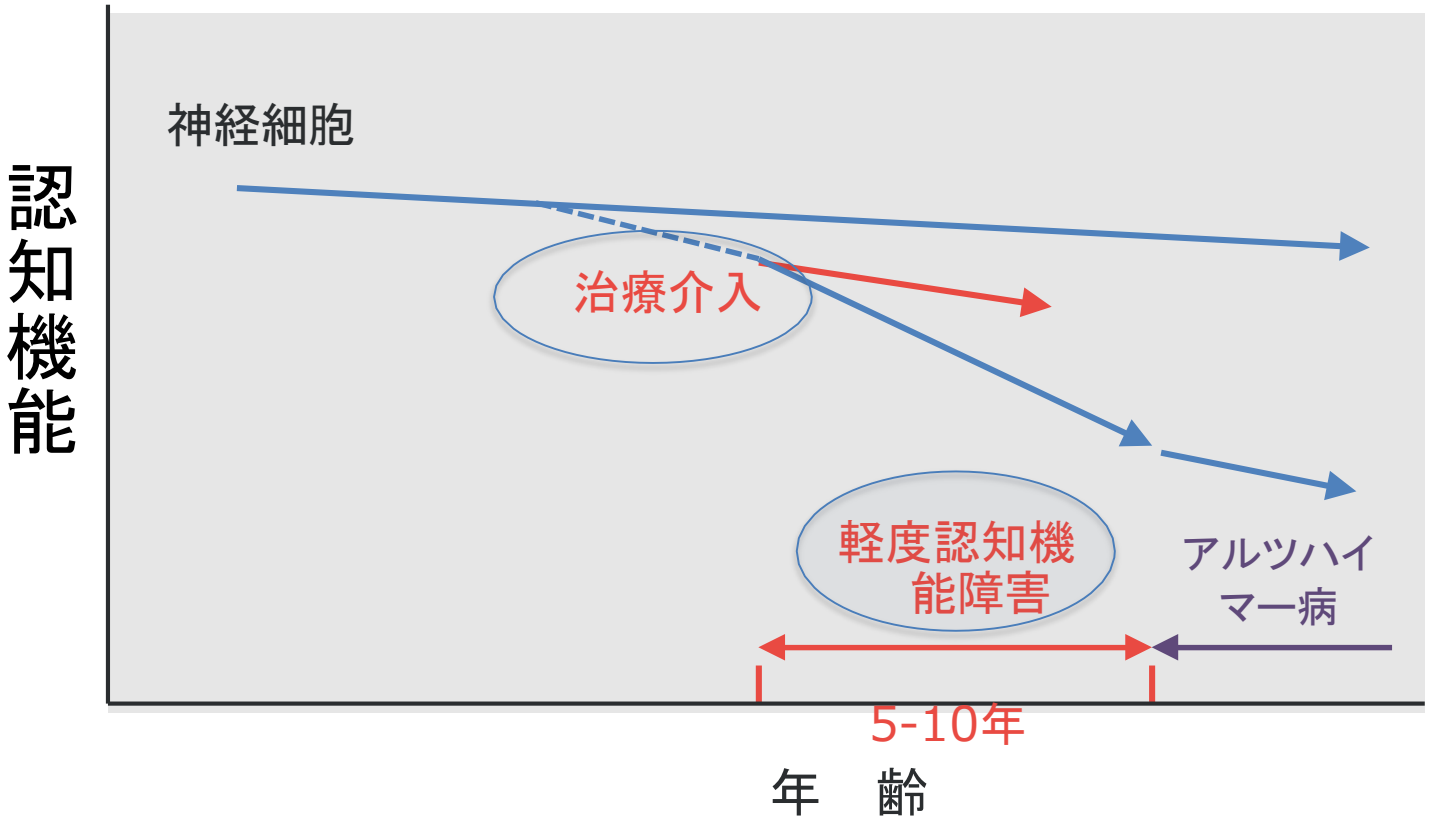
（朝比奈正人らを改変：日内会誌88:858-863,1999.）

小脳失調をきたす薬物

抗てんかん薬
　フェニトイン、フェノバルビタール、カルバマゼピン、クロナゼパム
抗腫用薬
　カルモフール、シタラビン、5-FU、Ara-C、メソトレキセート、
精神神経用薬
　アミトリプチン、リチウム
抗不整脈薬
　プロカインアミド
抗原虫薬
　メトロニーダゾール

神経変性疾患・難病への治療

疾患修飾療法の必要性



難病への治療法開発

疾患修飾療法

疾患の原因となっている物質を標的として作用し、疾患の発症や進行を抑制する薬剤のことをいう。しばしば症状改善薬と対比的に用いられる。免疫に作用する薬が多くみられる関節リウマチ治療薬や、アルツハイマー病や多発性硬化症などの神経変性疾患で用いられる。

難病への治療法開発

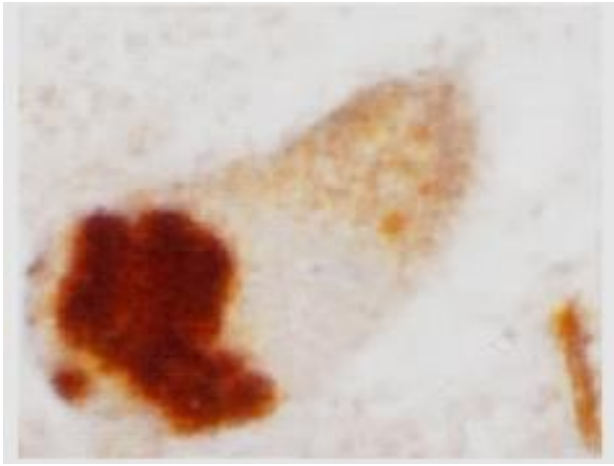
疾患修飾療法

疾患の原因となっている物質を標的として作用し、疾患の発症や進行を抑制する薬剤のことをいう。しばしば症状改善薬と対比的に用いられる。免疫に作用する薬が多くみられる関節リウマチ治療薬や、アルツハイマー病や多発性硬化症などの神経変性疾患で用いられる。

遺伝子レベルでの疾患原因物質の同定

遺伝子治療・核酸治療、生物学的製剤の開発

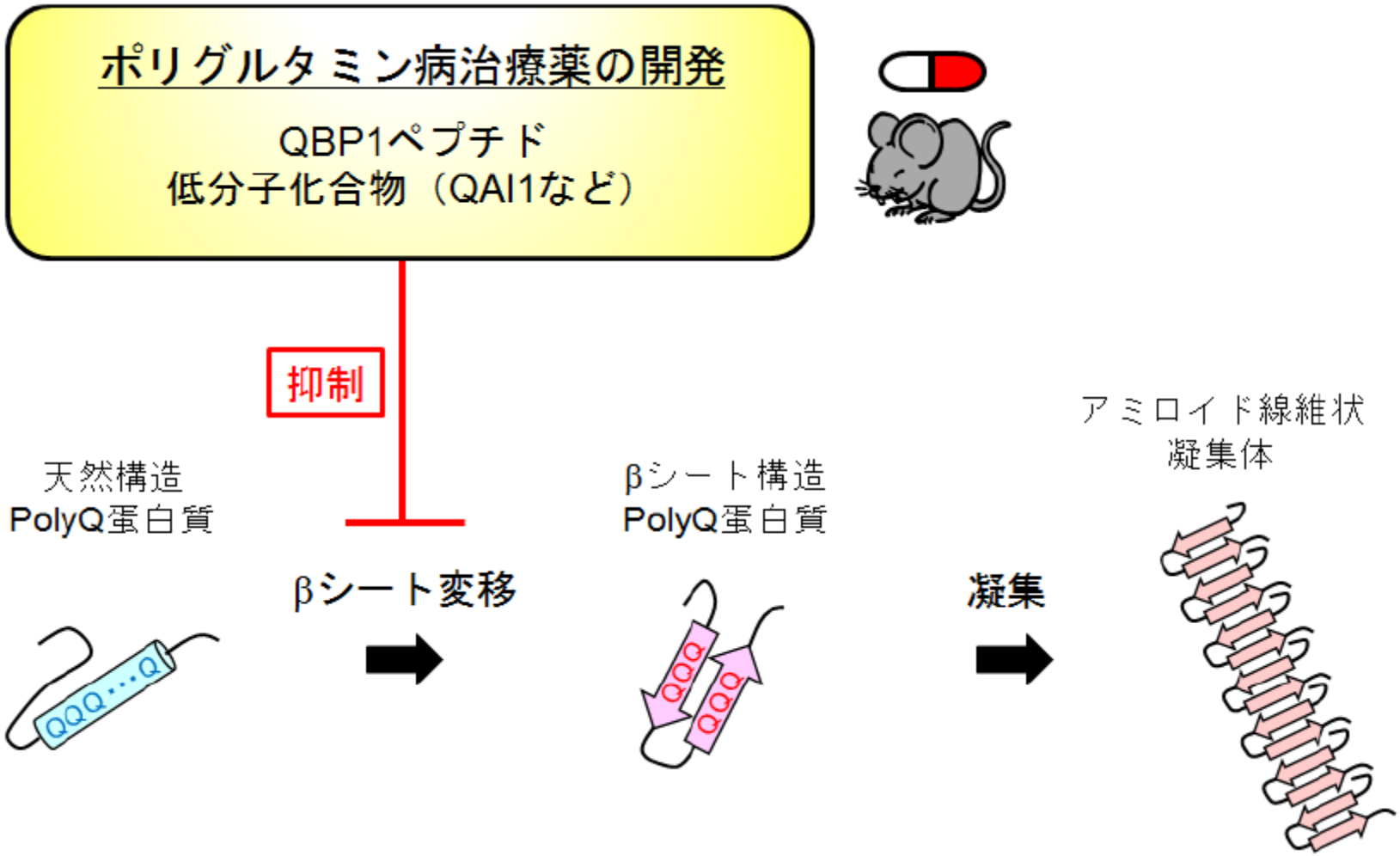
MSA・SCDの疾患修飾療法の開発



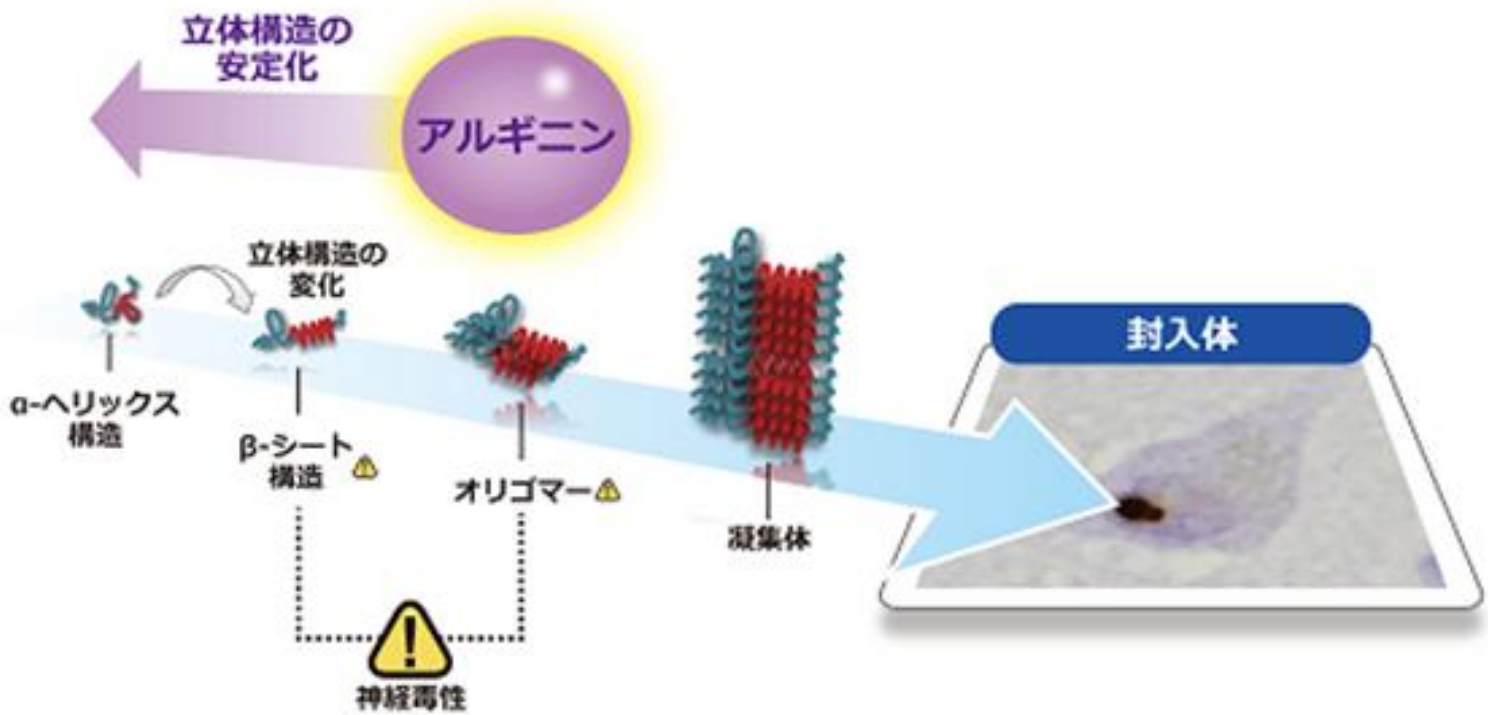
MSAのαシヌクレイン凝集体
（グリア細胞質内封入体：GCI）

ポリグルタミン病（ハンチントン病やSCDなど）の神経細胞核内封入体

このような凝集体が蓄積しないような治療法の開発が必要



近畿大学脳神経内科学ホームページより



タイトル	ポリグルタミン病に対する蛋白質凝集阻害薬の第II相試験
対象疾患	脊髄変性症6型（SCA6）
治験薬	L-アルギニン、プラセボ
エントリー期間	2020年09月09日～2021年09月30日（終了）
説明・関連サイトなど	治験薬の安全性と、SCA6に対する進行抑制効果を評価するための治験です。 全観察期間が終了し、治験の結果について論文投稿中です。

AMEDホームページより

脊髄小脳変性症への薬物療法

1）運動失調症状　　甲状腺刺激ホルモン放出ホルモン（TRH）

・酒石酸プロチレリン（ヒルトニン®など）

TRH誘導体

・タルチレリン水和物（セレジスト®）

2）パーキンソン症状　抗パーキンソン病薬（ドーパミン受容体刺激薬）

3）錐体路症状　　筋弛緩薬　（筋肉の突っ張りを和らげる薬）

4）自律神経症状　　自律神経調整薬

（起立性低血圧　排尿障害などに対する薬）

MSA/SCDの病状の見通し（予後）

1）各病型で異なり一概にはいえない。

・皮質性小脳萎縮症

進行は非常に遅く、生命予後も極めて良好

・MSA

進行が著しく速く、数年で寝たきりになることもある。

起立性低血圧→立位がとれない

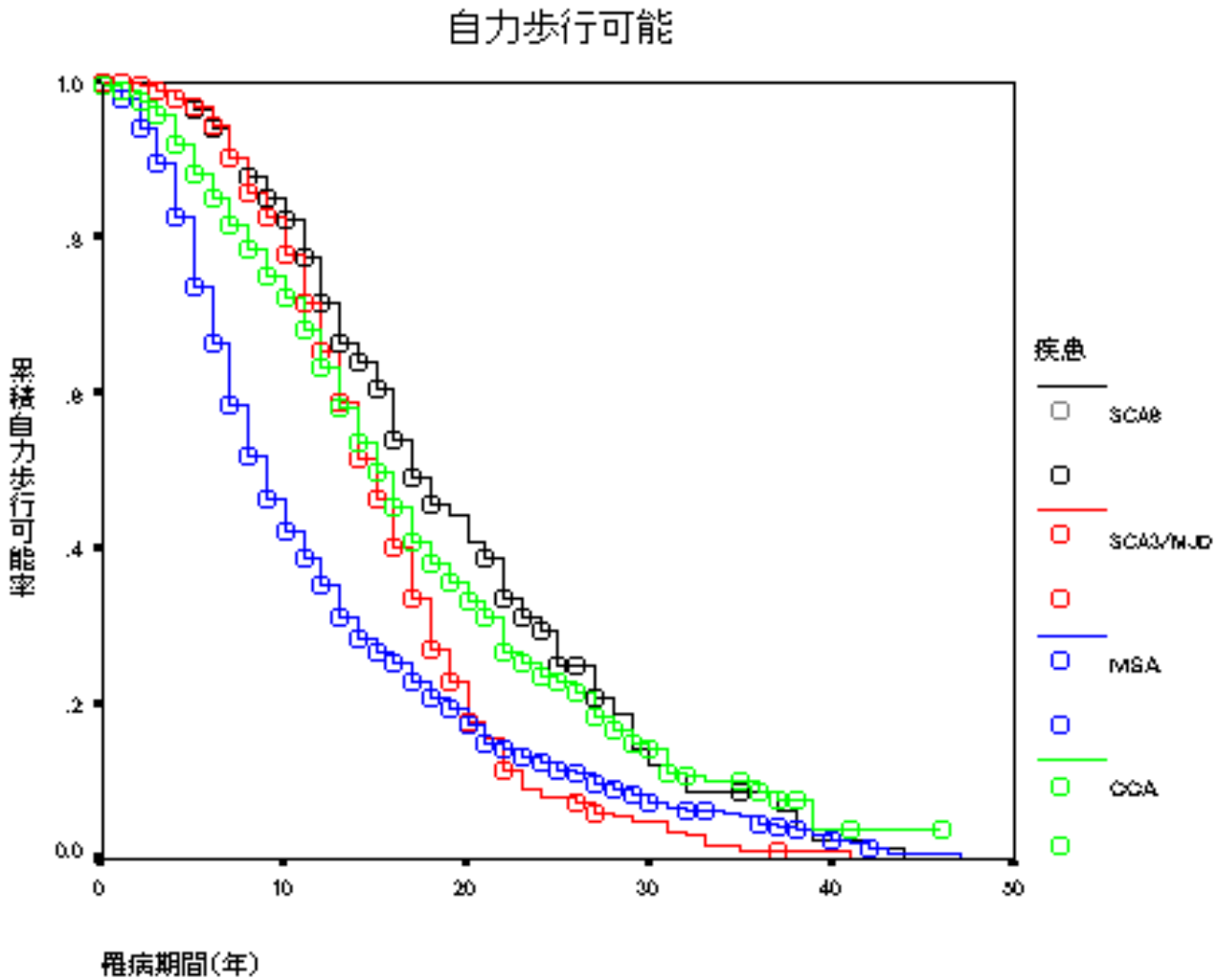
呼吸器感染症・排尿障害による尿路感染症

睡眠時無呼吸・突然死

2）一般的に失調性歩行のため転倒しやすい。

転倒をきっかけにベッド上安静となり、病像の悪化を見ることある。

SCD・MSAの発症してからの年数と歩行との関係



杖なしで歩行できる方の割合を縦軸に示しています．横軸は病気に気づかれてからの期間です
SCA6(脊髄小脳変性症6型)；SCA3(脊髄小脳変性症3型)；MSA(多系統萎縮症)；CCA(小脳皮質萎縮症)

生活・障害支援制度・用具機器

制度からみた日常生活用具

1）障害者総合支援法

コミュニケーション障害

呼吸機能障害、嚥下障害などによる痰の喀出困難

1）吸引器

2）低圧持続吸引器

3）吸入器

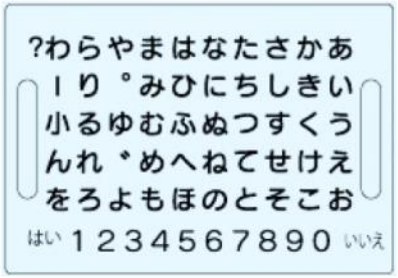
4）経皮的酸素飽和度モニター

コミュニケーション障害支援機器

神経・筋疾患のコミュニケーション障害に対応する支援機器を
障害の状態や生活にあわせて選択する

障害者総合支援法の対象
保健師、言語療法士、作業療法士、看護師、医師との連携

1．文字盤



文字盤は透明アクリル板にひらがな、数字などを枠の中に記入したコミュニケーション手段です。コミュニケーションツールとしては障害を克服する有力でかつもっとも安価な機器です。ALS等によって生ずるコミュニケーション障害に対して、指差しまたは視線によってコミュニケーションをとります。

2．レッツチャット（携帯会話補助装置）

http://www.funcom.co.jp/ から引用

言語障害のある方がスイッチで伝えたい言葉を入力し、会話を楽しむことができます。またオプションのワイヤレスコードがあれば作成した文字を保存することができます。

3．レッツチャットキッズ

4．トーキングエイド（携帯型意志伝達装置）

http://www.a-paso.com/talkingaid.html から引用

主に会話や筆談が困難な重度の障害者の方のために意思を伝えることができるように作られた端末です。50音とプリセットのメッセージが並べられた文字盤があり、文字盤を押していくことで、会話やメッセージを伝えます。また、音声抑揚機能や盤上に入力したメッセージを表示することができます。

5．センサーによる（ナースコール）

介護者等が近くにいず、何かをしてほしいときなどに音声で知らせる装置です。ナースコールとも呼ばれています。ALSなど運動機能障害やコミュニケーション障害がある患者さんにとって、在宅療養を継続するために安心していただける手段の一つでもあります。患者さんの残存機能の状態を見極め、その人にあったコールができるように作業療法士などに相談しましょう。

6．心語り

脳内の血液量の変化を測定することにより、Yes/Noを伝達することができる装置。これは、全くコミュニケーションをとることができないトータリーロックドイン状態(TLS:Totally Locked-in State) の患者さん向けに開発された装置で、回りの方からの質問に対して「Yes」と答えたい場合は、暗算をする等により脳を活性化させて脳血液量を増加させます。すると、パソコン画面に“Yes”と表示したり、パソコン内蔵スピーカーから「 Yes 」と音声で出力します。「No」と回答したい場合は、呼吸を数えるなどをして脳活動を落ち着かせます。

7．伝の心

センサーを使用し、身体の一部をわずかに動かすだけで、文字をパソコンに入力して自分の気持ちを言葉にできるのが「伝の心」。また文章を作るだけでなく、DVDやテレビなど機器の操作といった機能を搭載し、患者さんの生活の質の向上を支援します。さらにインターネットや電子メールを利用して、これまでの仕事を継続する、新しい活動をはじめる、というようにさまざまな可能性をひろげることもできます。「伝の心」は患者さんの意思を解き放つ翼になります。

8．マクトス

人の身体には生体信号があり、脳波(EEG)・眼電信号(EOG)・筋電信号(EMG)がよく知られています。MCTOSは、これらの信号を利用して電子機器を操作する高機能バイオスイッチです

9．視線入力装置

眼球の動きを利用したコミュニケーション補助装置です。画面に表示した50音などの文字を見つめる障害者の視線を検出し、その文字を選択・表示することで意思の伝達を行う装置です。視線の検出方法は、赤外フィルタを用いて赤外光を光源として取り込んだ眼球の画像から瞳孔の中心点と角膜反射点の中心点を抽出して、その二つの特徴点の相対位置から視線を求めるという方法を用いています。CRT画面上に基準点を設けキャリブレーションを行えば、画面上の視点を求めることができます。装置は、画面表示用のCRT、アイカメラ、アイモニター、視線検出用のパソコンが必要になります

脊髄小脳変性症へのリハビリテーション

① 廃用症候群（図1参照）の回復および予防

② 筋力増強による協調運動やバランス改善

③ 活動による覚醒レベルの改善

④ 反復訓練による協調運動の改善

⑤ 弾力帯やおもり負荷による協調運動やバランスの改善

⑥ 低周波刺激などの物理療法による筋の収縮能の改善

⑦ 後頭部への経頭蓋磁気刺激による失調症状の改善
（全国レベルで検証中）

⑧ 足底板を使用した歩行時のバランス能の向上

脊髄小脳変性症の治療―リハビリテーション―

⑨ 歩行器、改造車椅子を押すことによる歩行及びその訓練

⑩ 転倒による外傷防止のための室内配置及びヘッドギアーの装着

⑪ 転倒を予防するための家屋の改造

⑫ 生活指導

A）起立性低血圧症、食事性低血圧症に対する弾性ストッキングの装着や生活指導

B） 排尿障害への対策と指導

C） 嚥下障害への対策と栄養指導

⑬ 生き生きと生活することができる環境の整備

⑭ ご家族の方に向けた疾患の理解と介護についての教育

Ⅲ 協調運動やバランス能へのリハビリテーション

1 筋力増強

仮に筋力が正常であってもさらに増強訓練をすることにより、筋の共同収縮能力の向上をはかることができ、ふらついた時のふんばりがきくようになり、バランス能力の改善がみられます。

四つん這い姿勢でのバランス訓練

2 反復訓練

四肢では、抵抗が少ない反復運動を繰り返すことで、細かい運動を行なうことができるようになります。反復訓練は協調運動障害でも効果が期待されます。

反復訓練

3 弾力帯やおもり負荷

運動するとき、四肢に弾力帯*Aを巻いたり、おもり負荷をすると、筋・腱・関節などにある固有受容覚*Bを刺激し、協調運動の改善がみられることがあります。とくに、小脳からの刺激出力部分の失調に、効果があるとされています。

＊A…**弾力帯**：弾力性のある布製の帯（緊縛帯）。
＊B…**固有受容覚**：手や足を動かしたときに、直接認知することができる筋肉内にある筋紡錘などの感覚装置。

おもり負荷法
両足首におもり負荷をし、腰部には弾力帯も装着

4 活動による覚醒レベルの低下の改善

小脳からの情報と大脳辺縁系*Aが関連して機能を活発にさせるといわれており、小脳の活動を活発にすることで低下ぎみだった覚醒レベルが上がります。そして、運動を遂行するのに必要な注意力や集中力が出てくると推測されています。

＊A…**大脳辺縁系**：本能的行動・情動・自律機能・臭覚をつかさどる部分。

軽い運動をしている

5 低周波刺激

下肢の筋へ20Hz位で痛みを感じない程度の低周波刺激を与えると、歩行のばらつきが一時的に改善されることがあります。正常な人の例ですが、3ヶ月間にわたり間歇的に低周波刺激を筋に与えると、筋力と筋量が20～30%増加したという報告もあります。この方法は、筋力を増強するとともにバランス能の改善にも役立つと考えられています。

低周波刺激

6 反復経頭蓋磁気刺激

磁気刺激装置で後頭部に繰り返し磁気を与えると、小脳から大脳への連絡路を刺激して、運動失調症状を改善するといわれています。また覚醒レベルを上げているのではないかという報告もあります。

（全国レベルで只今確認中）

反復経頭蓋磁気刺激

機能回復運動

ここでは、家庭でも安全に行なうことができるリハビリテーションの一部をご紹介します。毎日続けて行なうことが大切です。

－厚生省（現厚生労働省）特定疾患「難病のケア・システム」調査研究班の編集による脊髄小脳変性症から一部改訂－

基本姿勢

足の動きを見やすくするため、頭を高くする。

運動１

①膝を曲げながら、思うところで止める。２～３度同じところでとめる練習をする。

②膝を伸ばす。（左右交代）

運動２

①膝を深く曲げて立てる。

②膝を外へ倒す。

③膝を起こす。

④膝を伸ばす。（左右交

※しっかりとした支えの横棒をセットしておく

運動３

①椅子に腰かけ、両手を伸ばして支えにつかまる。

②両足をできるだけ手前（椅子の下）に引く。

③体を前に倒し、足に重心をかける。

④膝を伸ばし、支えを引き下げて立ち上がる。

⑤上体を上に曲げる。

⑥ゆっくりと膝と腰を曲げて腰かける。

⑦上体を起こす。

⑧足を前に出す。

運動４

床の上にいくつかの点を書き、かかとでその点を次々に指す。（左右交代）

もっと身近なリハビリテーション

できるだけ座ったり立ったりする時間を増やしましょう。座ったり立ったりするときには鏡を利用して、身体の位置や動きを目で確認しながら意識して行なってください。また立ち上がるときは、手すりを使わないようにしましょう。手すりを使用したとしてもあまり力をかけないようにしたいものです。

鏡の前で立ち上がる
立ち上がったら、片方の脚から片方の脚へ体重を移動させるバランスの練習を行ないましょう。

立ち上がってバランス訓練
片方の下肢をゆっくりと前後に踏み出す練習。

支えを使って片方の脚だけで立ってみましょう。

文字を書いたり、食事動作の練習もしましょう。

POINT

脊髄小脳変性症のリハビリテーションでは、自分がどのような姿勢でその動作を行なっているのかをつねに意識することが重要です。また、これらの練習を一日数回に分けて毎日行なうことも大切です。姿勢や位置関係など、自分の持っている感覚のす

手すりや平行棒などを使った歩行訓練。

しゃがみこみ立ち上がり
手にあまり体重をかけずに、ゆっくりと膝の曲げ伸ばしを行ないましょう。

爪先立ち
姿勢をまっすぐにして背伸びをしましょう。

嚥下訓練

食事の前に、首や肩、舌・口などを動かすことで飲み込みやすくします。

首を回す
ゆっくりと左右に首を回したり、前後に首を曲げましょう。

肩の上げ下げ
両肩をすぼめるようにして上げてから、すっと力を抜いてみましょう。

喉の訓練
手で喉仏を触りながら、ゴクンと飲み込みを行ない、喉仏が一番上がったところで数秒間止めてみましょう。

舌を動かす
舌を出したり、引っ込めたり、左右の口角をさわってみましょう。

押し運動
机や壁などを強く押しながら一瞬息を止めた後に「ア」「エ」「ウ」など声を出してみましょう。

のどのアイスマッサージ
氷で先を冷やしたスプーンや割りばしの先にガーゼや綿花を巻いて、水をひたして冷蔵庫で凍らせたものを口の中に入れ、舌根部や奥舌などを軽くなでるように刺激してみましょう。

本日のまとめ

１．脊髄小脳変性症患者さんが困ることは歩けないこと、食べられないこと、息苦しくなること

２．治療法は日進月歩です　疾患修飾療法の理解に努めてください

３．リハビリテーションが重要です。あきらめずに続けて下さい