

せき ずい しょう のう へん せい しょう 脊 髄 小 脳 変 性 症

原因

- ・脊髄、小脳、脳幹の脳細胞が徐々に侵されていくために身体が不自由になる病気です。
- ・約 40%の方が遺伝性で、**遺伝子の異常**が主な原因だと考えられています。

症状

- ・酔っ払ったときのような**症状**(しゃべりづらさ、むせ、ふらつき)が徐々に進行します。
- ・**パーキンソン病**のような**症状**(筋肉のこわばりなど)、**自律神経障害**(便秘、排尿困難、立ちくらみなど)、けいれん、筋肉の萎縮、認知症、視力障害を合併する例もあります。
- ・主に中高年で発症し徐々に進行していきます。

脊髄小脳変性症の分類

1. 孤発性(遺伝しないもの)；
 - ・ 皮質性小脳萎縮症(ふらつきが主で進行が遅い)
 - ・ 多系統萎縮症(パーキンソン症状と自律神経障害を合併し進行が早い)
2. 遺伝性(ご家族も一定の確率で発症することがあるもの)；
 - ・ 脊髄小脳失調症6型(SCA6)(ふらつきが主体)
 - ・ マシャド・ジョセフ病(SCA3)(パーキンソン症状などを合併する)
 - ・ 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)(けいれんなどを合併する)
 - ・ ビタミン E 単独欠乏性失調症(AVED)(視力障害を合併する)
 - ・ 家族性痙性対麻痺(ふらつきは少ないが両足のつっぱりが強いもの)

検査

- ・遺伝性脊髄小脳変性症(SCA1、SCA2、SCA3(MJD)、SCA6、SCA8、SCA17、SCA31、DRPLA)は**遺伝子検査**(血液検査)で診断できます(無保険で8万円)。
- ・悪性腫瘍、ビタミン B 欠乏症、小脳炎などが原因であることがあるので、**血液検査、脳脊髄液検査、全身の CT**を実施します。

治療法

1. **薬物療法**；タルチレリン(内服薬)やプロチレリン(点滴薬)でふらつきを多少緩和できることがあります。ビタミン E 単独欠乏性失調症ならビタミン E 大量投与が有効です。その他、パーキンソン症状、けいれん、筋肉のつっぱり、便秘、排尿困難などに対するお薬を使用します。
2. **リハビリテーション**；平衡機能を維持します。**指定難病と介護保険**の申請をお勧めします。
3. **経頭蓋磁気刺激療法**；小脳刺激で運動機能が改善するという報告があります。
4. **経管栄養、気管切開**；病状が進行して食事を摂れなくなったり、呼吸が苦しくなった患者さんには喉や胃袋に穴を開ける手術をして流動食を使用することがあります。

さいごにひとこと

- ・遺伝子検査はお子さんやご親戚の方の人生に影響することがありますので、慎重に実施すべきですが、将来的に遺伝子治療が出現したときにすぐに治療に入れるという利点があります。
- ・大学病院などでの精密検査をご希望される場合には一両日中に紹介状をお作りいたします。

みやさきクリニック 宮崎秀健