

山形県の指定難病(特定医療費)受給者数 推移

山形県庁健康福祉部障がい福祉課資料より

疾患群	平成22年	平成27年	令和元年
神経・筋 (パーキンソン病、など)	1,882	2,163	2,193
消化器系 (潰瘍性大腸炎、など)	1,485	2,001	1,464
免疫系 (全身性エリテマトーデス、など)	1,242	1,299	1,238
骨・関節系	281	478	400
呼吸器系	182	288	324
循環器系	335	448	321
腎・泌尿器系	0	139	298
皮膚	102	316	270
視覚系	290	292	255
血液系	242	277	185
内分泌系	140	193	182
代謝系	31	47	58
その他	0	4	10
総計	6,212	7,995	7,198

令和元年 山形県の指定難病(特定医療費)受給者数

山形県庁健康福祉部障がい福祉課資料より

疾患名	令和元年	%
潰瘍性大腸炎	935	13.0
パーキンソン病	929	12.9
全身性エリテマトーデス	428	5.9
特発性拡張型心筋症	284	3.9
クローン病	272	3.8
網膜色素変性症	250	3.5
脊髄小脳変性症	228	3.2
原発性胆汁性肝硬変	215	3.0
重症筋無力症	193	2.7
多発性硬化症・視神経脊髄炎	165	2.3
後縦靭帯骨化症	157	2.2
もやもや病	156	2.2
全身性强皮症	150	2.1
皮膚筋炎・多発性筋炎	142	2.0
ベーゼット病	134	1.9
筋萎縮性側索硬化症	131	1.8
下垂体前葉機能低下症	122	1.7
サルコイドーシス	111	1.5
特発性大腿骨頭壊死	104	1.4
多系統萎縮症	103	1.4
総計	7,198	

山形県の神経・筋疾患 指定難病（特定医療費）受給者数 推移

山形県庁健康福祉部障がい福祉課資料より

疾患群	平成22年	平成27年	令和元年
パーキンソン病	855	906	929
脊髄小脳変性症	245	236	228
重症筋無力症	160	195	193
多発性硬化症・視神経脊髄炎	154	178	165
もやもや病	170	201	156
筋萎縮性側索硬化症	122	122	131
多系統萎縮症	122	103	103
進行性核上性麻痺		82	78
筋ジストロフィー		11	39
大脳皮質基底核変性症		27	30
球脊髄性筋萎縮症	9	16	27
CIDP/MMN	12	29	25
ハンチントン病	16	15	17
前頭側頭葉変性症		7	16
総計	1,882	2,163	2,193

新難病法による指定難病338疾病

- 神経筋関連疾患（神経内科的疾患） 84疾病
- 神経変性疾患
（パーキンソン病・関連疾患、運動ニューロン疾患、
脊髄小脳変性症、認知症関連疾患）
- 神経免疫疾患（多発性硬化症、重症筋無力症）
- 筋疾患（多発性筋炎、封入体筋炎、筋ジストロフィー）
- てんかん
- 感染症（プリオン病）
- 末梢神経疾患（慢性炎症性脱髄性多発神経炎）
- もやもや病、脊髄空洞症

神経変性疾患とは

特有の領域の神経系統が侵され、神経が変性する疾患群
(遺伝子異常や**加齢**による促進あり)

代表的疾患	
変性部位	
大脳皮質(認知機能低下)	Alzheimer病、Lewy小体型認知症、前頭側頭型認知症
大脳基底核(錐体外路系)	Parkinson病、多系統萎縮症(MSA-P)、進行性核上性麻痺(PSP)、大脳皮質基底核変性症(CBS)、Huntington病、ジストニア
小脳	多系統萎縮症(MSA-C)、脊髄小脳変性症、皮質性小脳萎縮症
運動ニューロン	筋萎縮性側索硬化症(ALS) 、球脊髄性筋萎縮症(SBMA)、脊髄性筋萎縮症(SMA)

日常診療で上記を疑うポイントをご教示します

錐体外路系疾患の患者の訴え

【典型的(模範的)な訴え】

- 体の動きや歩行がゆっくりになった
- 手が震える
- **転びやすくなった(←重要)**

【非典型的(わかりにくい)な訴え】

- 体がしんどい、だるい、力が入らない
- 体や手足がしびれる

患者さんは医学の素人のため、
必ずしも医師にとってわかりやすい病歴を話しません
パーキンソン病は、訴えが多い場合があります

錐体外路系疾患（パーキンソン病・関連疾患） パーキンソン病4大運動症状を確認する!!



安静時振戦
Resting tremor

- 手のひらを上にして観察

動作緩慢
Akinesia (Dyskinesia)

- 仮面様顔貌
- 小声

筋強剛（固縮）
Rigidity

- 患者の肘を、ゆっくり曲げ伸ばして、抵抗を確認
- 歯車様や鉛管様

姿勢反射障害
Loss of postural reflexes

- 転倒の病歴があれば疑う

以上の1つでも徴候があれば、錐体外路系疾患を疑う

仮面様顔貌 Masked face

顔の表情が少ない

瞬きが少ない

頬・口の動きが
少ない

脂ぎった顔面
(Oily face)



眼を大きく開いている

眉毛が吊り上がる

額にしわを寄せている

小刻み歩行
Parkinsonian gait

パーキンソン病



小刻み歩行
Marche a petit pas

パーキンソン症候群



診察室内で患者さんを歩かせて、歩容を観察する

錐体外路系疾患

疾患	パーキンソン病 (PD)	レビー小体型認知症 (DLB)	進行性核上性麻痺 (PSP)	大脳皮質基底核変性症 (CBS)	多系統萎縮症 (MSA)	脳血管性パーキンソンム (VP)
病理	α-synuclein (neuron)	tau	tau	α-synuclein (oligodendrocyte)		
初発症状	片手の振戦、稼動	変動する認知症、幻視	歩行障害、転倒	一側の失行、稼動	体ふらつきなど	小刻み歩行
特徴となる神経徴候	振戦、固縮、稼動、姿勢反射障害	認知症出現は、パーキンソン病出現の1年以内(1年ルール)、幻視、	初期より姿勢反射障害、垂直性眼球運動障害、前頭葉機能低下	失行、認知症、ジストニア、他人の手徴候	小脳失調、自律神経障害、錐体路徴候、錐体外路徴候	小刻み歩行(転倒しにくい)
固縮分布	左右差あり	左右差あり	体幹有意	著明な左右差あり	左右差あり	両下肢優位
頭部MRI	異常なし	びまん性大脳萎縮	中脳被蓋萎縮、第3脳室拡大	一側大脳皮質萎縮	脳幹・小脳萎縮、被殻外側T2*低信号	基底核に多発性脳梗塞
DAT scan	低下	低下	低下	低下	低下	低下
MIBG心筋シンチ	低下	低下	正常	正常	正常	正常
Ldopa反応	良い	良い(認知症悪化することあり)	悪い	悪い	やや良い	やや悪い

脊髄小脳変性症の患者の訴え

【典型的(模範的)な訴え】

- 歩行時に体がふらつく
- しゃべりにくい、呂律が回らない
- 字が書きにくい

【非典型的(わかりにくい)な訴え】

- 体がしんどい、だるい、力が入らない
- 食欲がない(← 食事のみこみにくい)

患者さんは医学の素人のため、
必ずしも医師にとってわかりやすい病歴を話しません

脊髄小脳変性症の種類 Spinocerebellar degeneration (SCD)

小脳変性を主体として神経変性疾患

	小脳失調 + 多系統変性	小脳失調のみ
孤発性	多系統萎縮症 (MSA) MSA-C (OPCA) MSA-P (SND)	皮質性小脳萎縮症 (CCA)
遺伝性	常染色体優性 脊髄小脳変性症 (SCA) SCA3 (MJD), SCA1, DRPLA, SCA36	脊髄小脳変性症 (SCA) SCA6, SCA31
	常染色体劣性 眼球運動失行と低アルブミン血症 を伴う早発型失調症 (EAOH/AOA1) Friedreich運動失調症(日本にはない)	なし

脊髄小脳変性症の神経症候

(Spinocerebellar degeneration; SCD)

**自律神経障害
は要注意!**

疾患により以下の神経症候の組み合わせが違いう
多系統萎縮症は、①小脳失調＋②錐体路徴候

＋③錐体外路徴候＋④自律神経障害

変性部位	神経症候	症状
①小脳系	小脳失調	虫部 → 構音障害＋体幹失調 半球 → 四肢失調(小脳は同側支配)
②錐体路	錐体路徴候 (上位運動ニューロン徴候)	痙縮、深部腱反射亢進、病的反射陽性、 嚥下障害
③錐体外路	錐体外路徴候 (パーキンソン徴候)	稼動(無動)、筋強剛(固縮)、振戦、 姿勢反射障害
④自律神経	自律神経障害	起立性低血圧、睡眠時無呼吸、声帯麻痺、 発汗低下、排尿障害、便秘
その他	てんかん、不随意運動、 認知機能障害、など	ミオクローヌスてんかん、ジストニア、 前頭葉機能低下、外眼筋麻痺、びくつき眼、など

構音障害による 脳神経麻痺・神経変性の鑑別

構音	使用筋	脳神経麻痺	神経変性疾患
パ行(口唇音)	口輪筋	顔面神経(VII)、 顔面筋	ALS
ラ行(舌音)	舌筋	舌下神経(XII)、 舌筋	小脳失調 、ALS
ガ行(咽頭音)	咽頭筋	舌咽神経(IX)、 咽頭筋	ALS

マスク越しで、「ぱびふぺぽ」、「らりるれるろ」、

「がぎぐげご」、を繰り返していただく

小脳失調(体幹失調)の歩行 歩容を観察する

開脚歩行
Wide-based gait



継ぎ足歩行
Tandem gait



つま先と踵を
つけながら、
一直線に、
**ゆっくり歩いて
もらう**

重要！

見逃されやすい疾患！

筋萎縮性側索硬化症

(Amyotrophic Lateral Sclerosis: **ALS**)

上位+下位運動ニューロン変性

- ・ 50歳以上の発症が多い、男性が多い
- ・ 初発症状：**一側**上肢or下肢(遠位筋or近位筋)or 球麻痺症状(高齢発症)
- ・ 球麻痺症状(構音障害、嚥下障害、舌萎縮)：球麻痺/偽性球麻痺が原因
- ・ **発症3～5年で呼吸筋麻痺により死亡(← 進行が速い)**
- ・ (教科書的な)4大陰性徴候：他覚的感覚障害、眼球運動障害、膀胱直腸障害、褥瘡
- ・ 前頭葉機能低下を伴う
- ・ 嚥下障害 ➡ **胃瘻増設**(%FVC 50以上で行う)
- ・ 呼吸障害 ➡ **マスク型人工呼吸器** ➡ 気管切開+total ventilationの相談
- ・ 進行抑制治療：リルゾール内服、エダラボン点滴

**進行が速いため、早期に診断しないと、進行抑制治療が受けられない
人工呼吸器装着の時期がすぐに到来する**

運動ニューロン疾患(ALS)の訴え

【典型的(模範的)な訴え】

- 手足がやせて、力が入らない(左右差がある)
- しゃべりにくい、飲み込みにくい
- **体重が減った(←重要)**

【非典型的(わかりにくい)な訴え】

- 体がしんどい、だるい
- 食欲がない(← 食事がのみこみにくい)

患者さんは医学の素人のため、

必ずしも医師にとってわかりやすい病歴を話しません

体重の減少(3-5kg減少)を必ず確認してください

構音障害による 脳神経麻痺・神経変性の鑑別

構音	使用筋	脳神経麻痺	神経変性疾患
パ行 (口唇音)	口輪筋	顔面神経(VII)、 顔面筋	ALS
ラ行 (舌音)	舌筋	舌下神経(XII)、 舌筋	小脳失調、 ALS
ガ行 (咽頭音)	咽頭筋	舌咽神経(IX)、 咽頭筋	ALS

マスク越して、「ぱびふべぽ」、「らりるれろ」、

「がぎぐげご」、を繰り返言っていたく

1つの行で構音障害があれば、ALSを疑う

下位運動ニューロン徴候を確認してください

筋萎縮・筋力低下・線維束性収縮 (fasciculation)

筋萎縮 + 筋力低下を同じ筋で認める

‘るいそう’では筋萎縮の割に筋力低下はない



**四肢骨格筋を触って、筋萎縮を確認する(左右差がある)
筋萎縮があれば、萎縮筋の筋力を診てください**

下位運動ニューロン徴候を確認してください

筋萎縮・筋力低下・線維束性収縮 (fasciculation)

線維束性収縮 (fasciculation)

萎縮している筋に認める(上肢内側、大腿内側)



日常診療で神経変性疾患を疑うポイント

- 患者さんはわかりやすい病歴を話すとは限らない
- 病歴の、**転びやすい(パーキンソン)**、**体重減少(ALS)**、(は要注意)
- 患者の顔・四肢をよく観察する(筋萎縮、線維束性収縮、振戦)
- 患者の肘のトーンスを診察する(ゆっくり曲げ伸ばし、固縮を診る)
- 四肢骨格筋を触って筋萎縮を確認する
筋萎縮があれば、筋力低下があるかを確認
(**筋萎縮と筋力低下を認めれば、運動ニューロン疾患を疑う**)
- 診察室内で歩行(歩容)を観察する

**神経変性疾患を疑えば、御遠慮なく
脳神経内科にご紹介ください**