

脊髄小脳変性症（質疑応答）

Q1:兄弟姉妹のうち私だけが脊髄小脳変性症です。病気ではない兄弟姉妹の子(姪や甥)に遺伝する事がありますか？

A:この病気では遺伝性のものと非遺伝性のものがあります。遺伝に関する内容の理解は難しく、過剰に心配されている場合もあります。遺伝の心配をされている方は大学病院などで実施されている遺伝相談を利用されるのもよいと思います。京都府立医科大学附属病院や京都大学附属病院でも遺伝相談を実施しているので家系図を把握したうえで話を聞いていただくのがよいと思います。遺伝相談の利用の仕方などは、病院ホームページから確認できます。

Q2:孤発性と診断を受けたが、孫に遺伝する可能性はありますか？

A:両親が親戚同士でなく、孤発性と診断を受けているのであれば、遺伝することはないと考えて大丈夫でしょう。

Q3:遺伝子の型や病型により、決まって出る症状はありますか？

A:同じ病型の人がみんな同じ症状がでるとは限りません。典型的な症状として8割方共通してみられる症状はありますが、あとの2割は個人によって変わってきます。

Q4:見え方について、正面から見ると1人だが、顔を動かさずに眼だけを斜めに向けて見ると二重(2人)に見えるのは、症状の1つですか？その症状にはどう対応すればいいのでしょうか？

A:病気に伴って起こりやすい現象の1つです。眼に起こる症状としては眼振(眼球の揺れ)と、複視(物が二重に見える)という状態があります。複視の場合、右側や左側を見る時に起こしやすい現象ですので、正面で見ると大丈夫な場合には、首をそちらの方向に向けるのが一番現実的な対応方法です。複視は眼の位置にズレがある状態(斜視)が原因で、斜視が非常に強くなった時には手術で治す方法もありますが、病気が進行するとまた悪くなることも多いので、手術が有効だとは言いきれません。

Q5:視力が徐々に低下しているが、症状の1つでしょうか？

A:視神経細胞の構成が神経細胞と同じなので、劣性型遺伝の場合は視力に影響を与える可能性は高いと思います。

Q6:体温調節は難しいですか？

A:小脳の病気に合併しやすい症状として自律神経（失調）の症状があります。

一般的には肺炎などの炎症を起こして体温が上がるのが心配ですが、血液検査等の異常がなく肺炎などが否定されているのであれば、自律神経（失調）の症状かもしれません。

自律神経には体温を一定に保つ働きがありますが、それがうまく働かない状態になり、体温が不自然に上がったり、下がってしまうことがあります。室温を一定に保つ、湿度の調整など、周りの環境を整えていただくことが大切です。

なお、口の中は、乾燥すると傷つきやすくなるので、加湿は口の周辺を含めてされるのがいいです。

Q7:SCA 2 型と診断されているが、末梢神経障害のような足の裏の違和感や、長時間歩くと痛みが出るのは症状の 1 つでしょうか？循環を良くするためにメチコバールを服用しています。

A:この病型では末梢神経障害を合併される方も若干数おられます。痺れや異常な感覚を抑える薬を処方する事もありますが、ひどくなければ飲まなくてよいと思います。メチコバールという薬はビタミン B₁₂ で、神経細胞にはよいでしょう。

痛みが出ず歩ける範囲を自身で把握して毎日歩くとよいですよ。

Q8:この病気は治らないと言われたが、薬ではなく心の状態で病気の進行を遅らせる方法がありますか？

A:神経系の細胞や病気では、気持ちを前向きに持つというのはすごく大事です。

神経細胞は病気でなくても年齢とともに減少するが、食事・リハビリや薬を飲むことに、社会活動をする・気持ちを前向きに持つことを加えると神経細胞の減少予防効果は十分にありえます。

小脳が悪くなるというのは脳全体が悪くなっているわけではありません。脳の一部分の機能が低下しているからといって、その人の生活全部を駄目にするものではないはずです。何もできなからとそのまま家に閉じこもってしまうのは良くありません。これまで出来ていた事に時間がかかるようになったり、出来なくなったりする事は、悲しく辛いことですが、それに負けてしまわないように、ぜひ気持ちを前向きに持っていただきたいです。

Q10:治験に参加するには、どこを手掛かりにすればよいのか？

A:難病情報センターのホームページから、「治験情報」→「臨床研究情報ポータルサイト」→「臨床研究に参加するには？」を参考にして下さい。

The image contains three screenshots of Japanese websites. The first screenshot is the homepage of the 'Rare Disease Information Center' (難病情報センター). It features a sidebar with various links, and a red circle highlights the 'Clinical Trial Information' (治験情報) link. The second screenshot is the 'Clinical Trial Information Portal Site' (臨床研究情報ポータルサイト). It has a red circle around the 'How to participate in clinical research?' (臨床研究に参加するには?) link. The third screenshot is the 'How to participate in clinical research?' page, which also has a red circle around the same link.

Q11:セレジストを処方されているが、ジェネリックに変更しても問題ありませんか？

A:セレジストのジェネリックは悪くないと思います。

Q12:進行が遅くなる薬は近日中に出来ますか？

A:海外で臨床試験をすすめている薬はありますが、最終結果が出て、データ解析などに1年程度はかかるので、近日中に薬という形で販売される事はない状況です。

今後、海外で新しい薬が許可された場合、日本の厚生労働省で審査して認められるまでも1年程度の時間がかかります。

厚生労働省は難病患者さんの臨床試験が難しいことを認識されているので、以前に比べると比較的早く導入しようという話になります。大事なことは、患者会・家族会などから厚生労働省に「新しい薬が出たので早く使えるようにしてほしい」と声をあげていただくことです。そういう声があると通常の審査より早く入ってくることもあります。

Q13:食べる事が楽しみですが、眩暈^{めまい}もあり、ギャジアップも5分程度しかできず、誤嚥^{いろう}性肺炎で入院した事もあります。栄養は胃瘻^{いろう}から摂っていますが、口から食べる楽しみは継続したいのですが、何かできる事はありませんか？

A:誤嚥性肺炎を予防することで一番大事なのは口腔ケア（口のなかをきれいにすること）です。むせて口腔内の細菌が肺に入ってしまう事が問題で、口の中をきれいにしているとむせたとしても炎症を最小限に抑えることができます。食べる前に口を洗う、普段から歯磨きをして、口を洗ってきれいにしておくで口腔内の細菌を減らすことができます。また、食べるときの姿勢はできれば上体を30度ぐらいまでギャジアップをして起こした方がいいと思います。食べ物を飲み込みやすい体位は、人によって『左右のどちらを向いた方が通りやすい』など異なります。嚥下^{いろう}(飲み込み)状態や飲み込みやすい体位の評価をしてもらうのもよいでしょう。評価の実施は病院でないと難しいですが、主治医に相談して下さい。 また、肺炎球菌ワクチンの接種をお勧めします。

Q14:在宅が難しくなった場合の受け入れ先はありますか？

A:以前は、状態が悪くなった難病患者さんは慢性期の病院に入院するしかない時代がありましたが、今は訪問診療の先生が入ってくれている介護施設もあり、受け入れ可能なところも増えてきています。 介護施設では、『人工呼吸器がつながっている』『気管切開をしている状態でケアが必要』『持続的に点滴で栄養管理が必要』など医療的ニーズの高い状態は、受け入れが難しいところも多いと思いますが、『胃瘻^{いろう}が出来ていて栄養を入れれば大丈夫な状態』などであれば、受け入れ可能な施設も多いと思います。日々介護されるのは本当に大変だと思うので介護者が休養することも必要です。レスパイト入院や、訪問看護や訪問入浴などの社会資源を上手に利用していただくのも必要です。