

## 紀伊 ALS/PDC 療養の手引きの作成

研究分担者 小久保康昌<sup>1</sup>  
研究協力者 森本 悟<sup>2</sup>、佐々木良元<sup>3</sup>、葛原茂樹<sup>4</sup>

1. 三重大学大学院地域イノベーション学研究科
2. 三重大学医学部腫瘍病理学講座
3. 国立病院機構三重病院神経内科
4. 鈴鹿医療科学大学看護学部

### 研究要旨

〔目的〕紀伊 ALS/PDC 療養の手引きを作成する。

〔方法〕1. 概念、2. 原因、3. 頻度・疫学、4. 症候・症状、5. 経過・予後、6. 診断・画像、7. 合併症、8. 薬物療法、9. リハビリテーション、10. 介護・ケア、11. 福祉サービス、について原案を作成する。

〔結果および考察〕今年度は、これまでの臨床研究の成果をまとめ、紀伊 ALS/PDC の患者および家族のための療養の手引き原案を作成した。

〔結論〕紀伊 ALS/PDC 療養の手引きの原案を作成した。本研究班および紀伊 ALS/PDC 研究班のホームページに掲載し、広く一般の方からのパブリックコメントを募集する。お寄せ頂いた意見を参考に再修正し、来年度以降に完成、公開をめざす。

### A. 研究目的

2015 年度の予定として、

1. 紀伊 ALS/PDC 療養の手引き案を作成する。
2. 本班会議および神経変性班と紀伊 ALS/PDC のホームページ上で手引き案を公開し、班員の先生方、関係の先生方からの意見とパブリックコメントを求める。

### B. 研究方法

以下の著者によって療養の手引き原案を目次に沿って作成する。中島健二：鳥取大学医学部脳神経内科

葛原茂樹：鈴鹿医療科学大学 看護学部

小久保康昌：三重大学大学院地域イノベーション学研究科

佐々木良元：国立病院機構三重病院神経内科

森本 悟：三重大学大学院医学系研究科 腫瘍病理学講座

目次

1. 紀伊 ALS/PDC とはどんな病気ですか？（概念）
2. どうして起こるのですか？（原因）
3. どんな人がなるのですか？（頻度・疫学）
4. どんな症状があるのでしょうか？（症候・症状）
5. どういう経過をたどりますか？（臨床像）
6. どのようにして診断されるのですか？（診断）
7. どんな合併症を起こしますか？（合併症）
8. どんな治療がありますか？（治療法）

9. どのようなリハビリテーションがありますか？ (リハビリ)
10. 介護やケアの留意点は何ですか？ (介護、ケア)
11. どのような制度が利用できますか？ (福祉制度)
12. 関連資料
13. 紀伊 ALS/PDC 診断基準
14. 神経変性疾患領域における基盤的調査研究班名簿
16. 執筆者
15. 発行研究班  
(倫理面への配慮)
- 本研究の基盤となっている疫学研究は、三重大学医学部附属病院倫理委員会で承認を得ている。

### C. 研究結果

原案の一部を掲載する。

1. 紀伊 ALS/PDC とはどんな病気ですか？ (概念) (葛原)

Q1-1 ALS/PDC とはどんな病気ですか？

紀伊 ALS/PDC は紀伊半島の和歌山県から三重県にかけての南部地域で見られる神経難病の一つで、パーキンソン症状、認知症、筋萎縮症といった症状が単独で、あるいは重なってあらわれるのが特徴的な神経難病です。名前の由来は、この病気  
に出現する筋萎縮性側索硬化症 (amyotrophic lateral sclerosis : ALS) および、パーキンソン症状 (parkinsonism) と認知症 (dementia) が一緒に出てくる (複合 : complex) という PDC の英語の頭文字を組み合わせたものです。

2. どうして起こるのですか？ 佐々木良元  
残念ながらこれまでのところ、他の多く

の神経難病と同様に原因はわかっていません。家族内発症が多いことから遺伝が原因と考えられたり、特定の地域に発症することから環境要因が原因と考えられたりしていますが、結論は出ていません。紀伊 ALS/PDC で亡くなった患者さんの脳を調べますと、他の神経難病でも認められるいくつかの異常な蛋白質があちこちに貯まっています。具体的には、アルツハイマー病にみられるタウ蛋白や  $\beta$ -アミロイド、ALS にみられる TDP-43、パーキンソン病にみられる  $\alpha$ -シヌクレインなどです。今後、これらの蛋白質がどのようなメカニズムで異常化し貯まってしまうのかなどの研究が進むにつれ、病気の本体が解明され、根本的な治療法が見つかるかもしれません。

9. どのようなリハビリテーションがありますか？ 森本 悟

身体機能や日常生活能力をできるだけ良い状態で、そして長く維持できるように、リハビリテーションを行います。紀伊 ALS/PDC に特徴的なリハビリテーションというものはなく、お一人お一人お困りの症状に応じてリハビリテーションを行うこととなります。それぞれの方に適した指導は、担当医師・理学療法士・作業療法士・言語聴覚療法士などにご相談ください。

Q9 - 1. 身体の動きに関するリハビリは？

PD 体操を挿入

Q9 - 2. 日常生活に関するリハビリは？

筋力や通常の動作能力が十分にあっても、多様な症状のため、動きのコントロールが難しくなり日常の動作がぎこちなくなります。そこで日常生活に関する注意点として、転倒を予防するために手すりを付けるなどの生活環境を整えることが必要になります。また、認知症症状を悪化させないためには、引きこもり状態にならないように、デイサービスやデイケアを積極的に利用して、なるべく人とのコミュニケーションをとることが大

切です。本人の話におかしな点や主張があっても、初めから否定するのではなく耳を傾け、時にお話に寄り添うことも必要です。部屋や家に閉じこもりがちにならないように、家庭や社会の一員としてできる範囲で家族など周りがサポートしていきましょう。

但し、心身の症状が進んで介護が大変になってきた場合には、決して無理をせず介護保険サービスの利用などについて相談しましょう。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
神経変性疾患領域における基盤的調査研究班

TOP  
研究代表者挨拶  
研究班員名簿  
研究班の歴史  
ワークショップ  
班会議  
班共同研究  
謝辞掲載について  
リンク

本研究班は、脳脊髄系の原因不明の難病について疫学・臨床・原因解明・治療に取り組んでいます。

【対象疾患】  
進行性核上性麻痺・ハンチントン病・脊髄空洞症・有棘赤血球を伴う  
舞踏筋萎縮性側索硬化症 (ALS)、脊髄性筋萎縮症 (SMA)、  
球脊髄性筋萎縮症 (SBMA)、原発性側索硬化症 (PLS)、  
パーキンソン病 (PD)、進行性核上性麻痺 (PSP)、  
大脳皮質基底核変性症 (CBD)、ハンチントン病 (HD)、  
有棘赤血球舞踏病、脊髄空洞症、前頭側頭葉変性症 (FTLD)、  
Charcot-Marie-Tooth disease病 (CMT)、ジストニア、  
Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN)、  
家族性認知症/パーキンソン症候群 (紀伊ALS/PDC)

新着情報

Kii ALS / PDC  
- Muro disease -  
Mie University,  
Graduate School of Regional Innovation Studies  
Kii ALS/PDC Research Center

本研究班：<http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/>

紀伊 ALS/PDC 研究班

[http://kii-als-pdc-project.com/research\\_project.html](http://kii-als-pdc-project.com/research_project.html)

#### D. 考察

紀伊 ALS/PDC 療養の手引きの原案を作成した。本研究班および紀伊 ALS/PDC 研究班のホームページに掲載し、関係の先生方および広く一般の方からの意見を募集する。お寄せ頂いた意見を参考に再修正し、来年度の完成、公開をめざす。

#### E. 結論

紀伊 ALS/PDC 療養の手引きの原案を作成し、本研究班および紀伊 ALS/PDC 研究班のホームページに掲載した。パブリックコメントを元に修正を加えた後に、イラスト等を追加しよりわかりやすい手引きとする予定である。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. 小久保康昌, 紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合- 疾患概念の変遷と診断基準の位置づけ-, Brain and Nerve 2015;67;961-966

2. Funayama M, Ohe K, Amo T, Furuya N, Yamaguchi J, Saiki S, Li Y, Ogaki K, Ando M, Yoshino H, Tomiyama H, Nishioka K, Hasegawa K, Saiki H, Satake W, Mogushi K, Sasaki R, Kokubo Y, Kuzuhara S, Toda T, Mizuno Y, Uchiyama Y, Ohno K, Hattori N. CHCHD2 mutations in autosomal dominant late-onset Parkinson's disease: a genome-wide linkage and sequencing study. The Lancet Neurology 2015;14;274-282

3. Tameko Kihira, Iori Sakurai, Sohei

Yoshida, Ikuro Wakayama, Koichi Takamiya,

Ryo Okumura, Yuhto Iinuma, Keiko

Iwai, Yoshinori Kajimoto, Yasuhiro Hiwatani,

Junko Kohmoto, Kazushi Okamoto, Yasumasa

Kokubo, Shigeki Kuzuhara. Neutron Activation

Analysis of Scalp Hair from ALS Patients and

Residents in the Kii Peninsula, Japan, Biol

Trace Elem Res, 2015;164;36-42

##### 2. 学会発表

1. Y. Kokubo, S. Morimoto, M. Minuro, S.

Kuzuhara, Clinical data base of amyotrophic

lateral sclerosis/parkinsonism-dementia

complex of Kii, Japan, The XII World Congress

of Neurology, 2015

- 2.S. Kuzuhara, S. Morimoto, M. Minuro, R. Sasaki, Y. Kokubo, CLINICOPATHOLOGICAL STUDY OF FAMILIAL ALS/PARKINSONISM-DEMENTIA COMPLEX (ALS/PDC) CASES IN THE KII PENINSULA, The XII World Congress of Neurology ,2015
- 3.小久保康昌, 森本 悟,三室マヤ,佐々木良元,葛原茂樹. 紀伊ALS/PDC- 臨床情報収集と療養の手引きの作成 -,第34回日本認知症学会,2015
- 4.Yasumasa Kokubo, Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and Parkinsonism-dementia complex (PDC) of the Kii peninsula of Japan- Current concept of Kii ALS/PDC (Muro disease) -,5th International research workshop on FTD in ALS,2015
- 5.小久保康昌,森本 悟,三室マヤ,佐々木良元,葛原茂樹. 紀伊 ALS/PDC 臨床情報収集、療養手引き作成, 第 56 回日本神経学会学術大会,2015
- 6.佐々木良元、小久保康昌, 三室マヤ, 富本秀和, 葛原茂樹. 紀伊半島に多発するパーキンソン認知症複合剖検例の臨床像, 第 56 回日本神経学会学術大会,2015
- 7.小久保康昌,三室マヤ,森本 悟,藤原雅也,広川佳史,白石泰三,長谷川成人,吉田真理,葛原茂樹. PDD との鑑別を要した紀伊 PDC の 1 剖検例, 第 56 回日本神経病理学会総会学術研究会,2015
- 8.三室マヤ,吉田真理,佐々木良元,赤木明生,岩崎靖,葛原茂樹,小久保康昌. 紀伊半島に多発するパーキンソン認知症複合 5 例の病理像, 第 56 回日本神経病理学会総会学術研究会,2015

#### **H.知的所有権の取得状況（予定を含む）**

- 1.特許取得 なし
- 2.実用新案登録 なし
- 3.その他 なし