

- ハンチントン病の診断，治療，療養の手引き -

目次

1 . 前書き

2 . 本文

Scope 1 . ハンチントン病の概要

- Q 1 . ハンチントン病とは？
- Q 2 . ハンチントン病の歴史は？
- Q 3 . ハンチントン病の症状はなにか？
- Q 4 . 初発症状で頻度が高いのは何か？
- Q 5 . 発症年齢は何歳ぐらいか？
- Q 6 . ハンチントン病の頻度はどのぐらいか？

Scope2 成人型ハンチントン病

- Q 1 . ハンチントン病の運動症状の特徴は何か？
- Q 2 . 病期による運動症状のちがいはあるか？
- Q 3 . ハンチントン病の精神症状，認知症障害はどのようなものがあるか？
- Q 4 . ハンチントン病の精神症状・行動障害の特徴は？
- Q 5 . ハンチントン病の精神症状と統合失調症やうつなどの精神疾患とは異なるか？
- Q 6 . ハンチントン病の認知症状の特徴は？
- Q 7 . アルツハイマー病や血管性認知症とハンチントン病はどこが違うか？
- Q 8 . ハンチントン病が疑われた場合の検査について（遺伝子検査を除く）
- Q 9 . ハンチントン病の経過はどうか？
- Q 1 0 . ハンチントン病の罹病期間はどのぐらいか？
- Q 1 1 . 臨床症状は症例毎に均一か？症状は一人一人異なるものか？
- Q 1 2 . ハンチントン病の死因はなにか？
- Q 1 3 . 成人型ハンチントン病の鑑別診断は何か？
- Q 1 4 . HDL1 について
- Q 1 5 . HDL2 について

Scope 3 . 若年性ハンチントン病

- Q 1 . 若年発症ハンチントン病，幼児期発症ハンチントン病の定義はなにか？
- Q 2 . 幼児期発症ハンチントン病の特徴はなにか？
- Q 3 . 若年発症ハンチントン病の特徴はなにか？
- Q 4 . 成人型ハンチントン病との差異はなにか？
- Q 5 . 何をもって幼児期発症，若年発症ハンチントン病を疑うか？
- Q 6 . 介護をしていくうえで，成人型と異なることはあるか？
- Q 7 . 小児期発症のハンチントン病の鑑別診断

Scope 4 . ハンチントン病の遺伝について（概要）

- Q 1 . ハンチントン病の遺伝様式と特徴はなにか？
- Q 2 . 父親からの遺伝の場合と母親からの遺伝の場合の差異はなにか？
- Q 3 . 遺伝子診断はどうするか？

- Q4 . グルタミン配列のグレーゾーンはどう判断するか？
- Q5 . 海外での有病率の差異は何によるか？
- Q6 . 親が発症しなくても，子どもや孫が発症することはあるか？

Scope 5 . 遺伝子診断の実際と遺伝カウンセリング

- Q1 . 遺伝子診断はどのようなときに実施されるか？また，確定診断のための遺伝子検査は必要か？（at riskの場合はScope 6を参照のこと）
- Q2 . どのように遺伝学的検査を行うか？
- Q3 . 遺伝子診断をしてはならない場合はあるか？
- Q4 . CAGリピート数を告知する必要があるか？
- Q5 . 本人に責任能力がない場合どうするか？
- Q6 . 費用はかかるのか？
- Q7 . どこへ行けば遺伝学的検査を受けられるか？
- Q8 . 遺伝子検査において遺伝カウンセリングや心理カウンセリングはどうするか？
- Q9 . 遺伝カウンセリングや心理カウンセリングが近隣で行えない場合はどうするか？
- Q10 . 遺伝カウンセリング費用は高額のため，受けられないと言われた場合はどうするか？
- Q11 . 小児期～若年発症者に対する遺伝子診断で留意点はあるか？

Scope 6 . At risk に対する遺伝子診断について

- Q1 . at risk とは何か？どのような人が at risk か？
- Q2 . 発症前診断はどのような手順で行われるか？
- Q3 . 特に症状はなくても，リスクを持っている場合は，発症前診断をするべきか？
- Q4 . 発症前診断を本人でなく周囲が受けさせたがっている場合，どのように対応したら良いか？
- Q5 . 海外では着床前診断を試みているとのことだが，日本ではどうか？
- Q6 . 遺伝子診断を必要としない場合はあるか？
- Q7 . 遺伝子診断を希望しないが，家系内にハンチントン病の発症者がいる . どのような場合は遺伝的に問題がないとえるか？
- Q8 . 発症前診断を相談にきた人が，診察によって発症していると判断した場合どう対応するか？

Scope 7 . ハンチントン病の治療

- Q1 . 運動症状に対する治療はどうするか？
- Q2 . うつ症状に対する治療はどうするか？
- Q3 . 衝動性症状に対する治療はどうするか？
- Q4 . 精神病症状に対する治療はどうするか？
- Q5 . 認知障害に対する治療はどうするか？
- Q6 . 治療薬の副作用は何があるか？
- Q7 - 1 進行期には何に注意して治療をしていくべきか？ 精神機能
- Q7 - 2 進行期には何に注意して治療をしていくべきか？ 身体機能

Scope 8 . ハンチントン病の研究について

- Q1 . ハンチントン病では脳や身体に何がおこっているか？
- Q2 . ハンチントン病の遺伝子異常は神経細胞死に関係するか？
- Q3 . ハンチンチンタンパクは何をしているのか？

- Q4 . ハンチントン病での神経細胞死のメカニズムは何が想定されているか？
- Q5 . ハンチントン病の動物モデルの実験はどの程度すすんでいるか？
- Q6 . 現在，研究で期待されている治療法の開発にはどのようなものがあるか？
- Q7 . 日本ではどのような研究がおこなわれているか？
- Q8 . ES細胞やiPS細胞はハンチントン病についても将来，治療に適用できそうか？
- Q9 . 日本ではハンチントン病患者さんが参加できる研究にはどのようなものがあるか？

Scope 9 . 療養編

. 若年性ハンチントン病

- Q1 . 知能低下が進んできた場合，どのように対応するか？知能低下を止める手立はあるか？
- Q2 . 痙攣発作が出たが，子どもでよく見られる痙攣発作と違いがあるか？治療はどうするか？
- Q3 . るいそうがめだってきた場合，どう対応するか？
- Q4 . 進行の早い若年性ハンチントン病では保護者にどう対応するか？

. 成人ハンチントン病

- Q1 . 精神障害者手帳をとることは可能か？
- Q2 . ハンチントン病での事前指示書(advance directives)はどうか？何を記載すべきか？
- Q3 . 成年後見人制度をどの時期にどのように考慮するか？
- Q4 . ハンチントン病患者の車の運転について，どのように指導したらよいか？
- Q5 . どのような社会資源が使えるか？
- Q6 . 仕事はどのくらいまで続けられるか聞かれた場合，どう答えたらよいか？
- Q7 . 転倒や打撲に対してどのように予防するか？
- Q8 . 口や舌の不随意運動により，経口摂取が困難となってきた場合にどう対処するか？
- Q9 . 口や舌の不随意運動に対してどうしたら口腔ケアができるか？
- Q10 . 食べ物に対する強迫行為がある場合どうするか？
- Q11 . 鼻チューブや胃ろうとなった場合，ほかの病気の場合と異なる注意点はありますか？
- Q12 . コミュニケーション障害がある場合，どうするか？
- Q13 . 不随意運動で着替えにくい，おむつがかえにくい場合の工夫はあるか？
- Q14 . 入浴はどうするか？
- Q15 . 患者の不眠が強い場合，介護疲労が生じやすい．どう対処するか？
- Q16 . 病気の進行と共に患者の性欲が増したばあいどう対処するか？
- Q17 . 海外ではハンチントン病にもリハビリテーションが行われているが，日本ではどうか？効果はどうか？

Scope 10 . カウンセリング

- Q1 . どのような場合にカウンセリングは有用か？
- Q2 . 介護者のためのカウンセリングは有用か？また，どこに行けば受けられるのか？
- Q3 . ハンチントン病患者が受診をしたがらない場合どう対応したら良いか？
- Q4 . 配偶者が発症したようだが本人に自覚がない状況で，受診するように話した方が良いか？
- Q5 . 精神症状によるDVなどがある場合どうするか？

- Q6 . 精神症状が激しくて暴力的な患者を落ち着けるのにはどのような方法があるか？
また，精神病院に一時入院することは可能か？
- Q7 . 妻が出産後ハンチントン病と診断された場合，新生児と他の子どもの子育てには
どのような支援があるか？
- Q8 . ハンチントン病を発症してからタバコや酒の量が増えていることについて，家族
から相談を受けた場合，どのように対応すべきか？
- Q9 . 家族内にハンチントン病患者がいることで，近隣の言動に子どもが傷つき，不登校
となってしまった場合の対応は？

3 . 難治性疾患研究事業「神経変性疾患に関する研究」班所属施設一覧

4 . テトラベナジン臨床試験参加施設一覧

5 . ハンチントン病レジストリに関するお知らせ

6 . あとがき