

## 令和元年度中部地区スモン患者の実態

小池 春樹 (名古屋大学神経内科)  
仁紫 了爾 (名古屋大学神経内科)  
飯島 正博 (名古屋大学神経内科)  
勝野 雅央 (名古屋大学神経内科)  
関島 良樹 (信州大学医学部)  
嶋田 豊 (富山大学医学薬学研究部 (医学))  
菊地 修一 (石川県健康福祉部)  
濱野 忠則 (福井大学医学部附属病院脳神経内科)  
木村 暁夫 (岐阜大学大学院医学系研究科)  
溝口 功一 (国立病院機構静岡医療センター診療部)  
橋本 修二 (藤田医科大学医学部衛生学講座)  
鷲見 幸彦 (国立長寿医療センター病院)  
寶珠山 稔 (名古屋大学大学院医学系研究科)  
古川 大祐 (愛知県健康医療局健康医務部)  
浅井 清文 (名古屋市保健所)  
田中千枝子 (日本福祉大学社会福祉学部)  
齋藤由扶子 (国立病院機構東名古屋病院脳神経内科)  
西岡 和郎 (国立病院機構東尾張病院)  
服部 直樹 (豊田厚生病院)  
南山 誠 (国立病院機構鈴鹿病院)  
久留 聡 (国立病院機構鈴鹿病院)

### 研究要旨

令和元年度の中部地区スモン患者の現状を検診結果およびスモン現状調査個人票をもとに、調査・分析し、その実態を検討した。中部地区検診で調査を受けたスモン患者の総数は 81 名 (男性 27 名、女性 54 名) であった (図 1)。入院中あるいは施設入所中患者への検診は 13 名であった。年齢階層別では、75 歳以上の後期高齢者が 62 名 (77%) に達しており、さらに高齢化がみられた (図 2)。スモン障害度では極めて重度および重度が 20% を占め、障害要因ではスモン + スモンに関連した併発症としたものが 70% であった。スモンの症状以外に何らかの身体的合併症を全例に認め、白内障、高血圧、脊椎疾患、四肢関節疾患の順に多かったが、特に日常生活に対しては白内障と脊椎疾患と四肢関節疾患が大きな影響を及ぼしていた。転倒による骨折、脊椎疾患、四肢関節疾患などを合併する例が多いことが明らかになった。これらは患者の高齢化に伴い増加していくことが推測され、スモン自体の診療と一体となって対策を講じていくことが重要と考えられた。

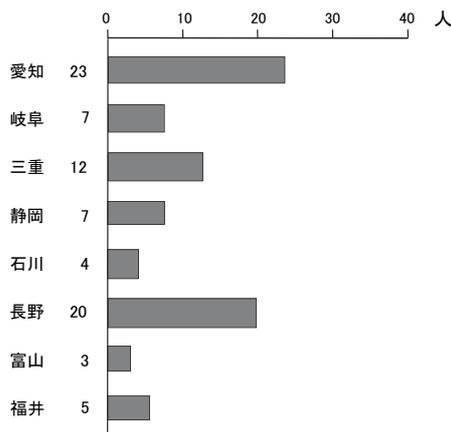


図1 県別の受診者数

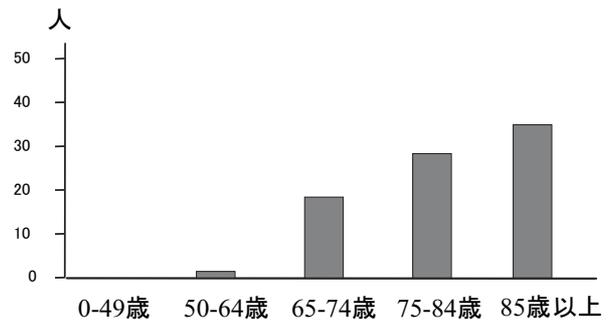


図2 検診スモン患者の年齢構成

#### A. 研究目的

令和元年度の中部地区スモン患者の現状を調査・分析し、その実態を検討して把握する。

#### B. 研究方法

令和元年度の中部地区スモン患者の現状を検診結果およびスモン現状調査個人票をもとに、中部地区におけるスモン患者の現状の検討を行った。

#### C. 研究結果

(1) 中部地区検診で調査を受けたスモン患者の総数は81名(男性27名、女性54名)であった。入院中あるいは施設入所中の検診者は13名であった。(2) 県別では富山県3名、石川県4名、福井県5名、長野県20名、岐阜県7名、静岡県7名、愛知県23名、三重県12名であった。検診場所、検診方法に関しては各県とも従来と同様であった。(3) 年齢階層別では、65歳以上が80名(99%)、75歳以上の後期高齢者が62名(77%)に達しており、さらに高齢化がみられた。(4) スモン障害度では極めて重度および重度が20%を占め、障害要因ではスモン単独とするものが20%であったのに対し、スモン+スモンに関連した併発症としたものが70%と大きく上回っていた。(5) スモンに関連した何らかの身体的併発症を100%に認めた。内訳としては白内障を73%に、高血圧を63%に認めた。脳出血・脳梗塞をはじめとする脳血管障害を11%に、不整脈・狭心症をはじめとした心疾患を23%に認めた。また、胆石症・肝炎等の肝・胆嚢疾患を

8%に、胃炎・大腸ポリープ等を含めたその他の消化器疾患を27%に認めた。糖尿病は20%、肺気腫・喘息等の呼吸器疾患は20%、腎結石等の腎・泌尿器疾患を31%に認めた。転倒により骨折を起こした患者を20%に認めた。また、腰椎症を始めとした脊椎疾患を有する患者が多く、全体の56%に認めた。膝関節の変形性関節症を始めとした何らかの四肢関節疾患を31%に認めた。錐体外路症状であるパーキンソン症候を3%に、姿勢・動作振戦を1%に認めた。また、胃癌等の悪性腫瘍の既往を8%に認めた。

#### D. 考察

患者の高齢化に伴い身体的併発症の頻度が増加していることが明らかになった。特に転倒による骨折、脊椎疾患、四肢関節疾患などが問題となることが推測され、スモン自体の診療と一体となった対策が必要であると考えられた。

#### G. 研究発表

- 1) Koike H, Ikeda S, Fukami Y, Nishi R, Kawagashira Y, Iijima M, Nakamura T, Kuwahara M, Kusunoki S, Katsuno M, Sobue G. Complement deposition and macrophage-induced demyelination in CIDP with anti-LM1 antibodies. *J Neurol Sci.*, in press.
- 2) Koike H, Katsuno M. Expanding the spectrum of transthyretin amyloidosis. *Muscle Nerve.* 2020; 61: 3-4.
- 3) Koike H, Myelopathy and neuropathy associated with alcoholism. In: Preedy VR, editor. *The Neuroscience of Alcohol: Mechanisms and Treatment,*

- Elsevier, Amsterdam, 2019: 195-205.
- 4) Koike H, Katsuno M, Sobue G. New teased-fibre definitions represent specific mechanisms of neuropathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2019; 90: 124.
  - 5) Koike H, Fukami Y, Nishi R, Kawagashira Y, Iijima M, Sobue G, Katsuno M. Clinicopathological spectrum and recent advances in the treatment of hereditary transthyretin amyloidosis. *Neurol Clin Neurosci*. 2019; 7: 166-73.
  - 6) Koike H, Katsuno M. Ultrastructure in transthyretin amyloidosis: from pathophysiology to therapeutic insights. *Biomedicines*. 2019; 7: 11.
  - 7) Koike H, Nishi R, Ikeda S, Kawagashira Y, Iijima M, Katsuno M, Sobue G. Evolution of amyloid fibrils in hereditary transthyretin amyloidosis: an ultrastructural study. *Amyloid*. 2019; 26 (sup1): 6.
  - 8) Koike H, Nakamura T, Nishi R, Ikeda S, Kawagashira Y, Iijima M, Katsuno M, Sobue G. Cardiac and peripheral vasomotor autonomic functions in hereditary transthyretin amyloidosis with non-Val30Met mutation. *Amyloid*. 2019; 26 (sup1): 13-4.
  - 9) Koike H, Nakamura T, Nishi R, Ikeda S, Kawagashira Y, Iijima M, Yasuda T, Mukai E, Date Y, Shiomi K, Nakazato M, Katsuno M, Sobue G. Common clinicopathological features in late-onset hereditary transthyretin amyloidosis (Ala97Gly, Val94Gly, and Val30Met). *Amyloid*. 2019; 26 (sup1): 24-25.
  - 10) Nishi R, Koike H, Ohyama K, Fukami Y, Ikeda S, Kawagashira Y, Iijima M, Katsuno M, Sobue G. Differential clinicopathological features of EGPA-associated neuropathy with and without ANCA. *Neurology*, in press.
  - 11) Fukami Y, Koike H, Iijima M, Hagita J, Niwa H, Nishi R, Kawagashira Y, Katsuno M. Demyelinating neuropathy due to intravascular large B-cell lymphoma: a case report. *Intern Med*, in press.
  - 12) Adams D, Koike H, Slama M, Coelho T. Hereditary transthyretin amyloidosis: a model of medical progress for a fatal disease. *Nat Rev Neurol*. 2019; 15: 387-404.
  - 13) Ikeda S, Koike H, Nishi R, Kawagashira Y, Iijima M, Katsuno M, Sobue G. Clinicopathological characteristics of subtypes of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2019; 90: 988-96.
  - 14) Nakamura T, Koike H, Nishi R, Ikeda S, Kawagashira Y, Iijima M, Katsuno M, Sobue G. Cardiovascular autonomic functions in late-onset hereditary transthyretin amyloidosis with Val30Met mutation. *Amyloid*. 2019; 26 (sup1): 6.
  - 15) Sone J, Mitsunashi S, Fujita A, Mizuguchi T, Hamanaka K, Mori K, Koike H, Hashiguchi A, Takashima H, Sugiyama H, Kohno Y, Takiyama Y, Maeda K, Doi H, Koyano S, Takeuchi H, Kawamoto M, Kohara N, Ando T, Ieda T, Kita Y, Kokubun N, Tsuboi Y, Katoh K, Kino Y, Katsuno M, Iwasaki Y, Yoshida M, Tanaka F, Suzuki IK, Frith MC, Matsumoto N, Sobue G. Long-read sequencing identifies GGC repeat expansions in NOTCH2NLC associated with neuronal intranuclear inclusion disease. *Nat Genet*. 2019; 51: 1215-21.
  - 16) Mizuno Y, Shinoda K, Watanabe M, Ogata H, Isobe N, Matsushita T, Yamasaki R, Tanaka K, Koike H, Katsuno M, Kira JI. Intractable axonal neuropathy with multifocal peripheral nerve swelling in neuromyelitis optica spectrum disorders: a case report. *Mult Scler Relat Disord*. 2019; 35: 16-8.
  - 17) Kondo N, Tohnai G, Sahashi K, Iida M, Kataoka M, Nakatsuji H, Tsutsumi Y, Hashizume A, Adachi H, Koike H, Shinjo K, Kondo Y, Sobue G, Katsuno M. DNA methylation inhibitor attenuates polyglutamine-induced neurodegeneration by regulating Hes5. *EMBO Mol Med*. 2019; 11: e8547.
  - 18) Ando T, Iijima M, Fukami Y, Nishi R, Ikeda S, Yokoi S, Kawagashira Y, Koike H, Muro Y, Katsuno M. Vasculitic neuropathy with anti-phosphatidylserine/prothrombin complex antibody.

Muscle Nerve. 2019; 59: E44-E46.

- 19) Sato T, Terasawa Y, Higa H, Matsuno H, Arai A, Omoto S, Mitsumura H, Toyoda C, Koike H, Iguchi Y. Nerve ultrasound, electrophysiological, and clinical changes in treatment-naive chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy: a case report. J Clin Neurophysiol. 2019; 36: 82-84.

H. 知的財産権の出願 ○ 登録状況  
なし

#### I. 文献

- 1) 小池春樹ほか：平成 30 年度中部地区スモン患者の実態，厚生科学研究費補助金（特定疾患対策研究事業）スモンに関する調査研究班・平成 30 年度統括・分担研究報告書，P65-68，2019.
- 2) 小池春樹ほか：平成 29 年度中部地区スモン患者の実態，厚生科学研究費補助金（特定疾患対策研究事業）スモンに関する調査研究班・平成 29 年度統括・分担研究報告書，P63-65，2018.
- 3) 祖父江元ほか：平成 28 年度中部地区スモン患者の実態，厚生科学研究費補助金（特定疾患対策研究事業）スモンに関する調査研究班・平成 28 年度統括・分担研究報告書，P64-67，2017.
- 4) 祖父江元ほか：平成 27 年度中部地区スモン患者の実態，厚生科学研究費補助金（特定疾患対策研究事業）スモンに関する調査研究班・平成 27 年度統括・分担研究報告書，P61-63，2016.
- 5) 祖父江元ほか：平成 26 年度中部地区スモン患者の実態，厚生科学研究費補助金（特定疾患対策研究事業）スモンに関する調査研究班・平成 26 年度統括・分担研究報告書，P59-62，2015.