



神経筋疾患を取り巻く社会課題に関するセミナー  
ー 神経筋疾患 確定診断と心のサポートについて ー

中外製薬株式会社  
2020年11月16日

# 本日の内容

進行：森 まどか

## ご挨拶

第2回神経筋疾患セミナーの取組経緯と想い  
中外製薬 広報IR部長

内田 誠彦

## ご講演

神経筋疾患—私たちが今できること, そして未来  
名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学 教授  
筋ジストロフィーを抱え今を生きる  
シンガーソングライター  
患者さんの心に寄り添う支援を目指して  
群馬県難病相談支援センター 難病相談支援員

勝野 雅央 先生

小澤 綾子 様

川尻 洋美 様

## クロストークセッション

患者さんとの共生社会実現に向けて

## 質疑応答

## フォトセッション



希少疾患の患者さんの課題や悩み、「届かぬ声」を  
社内外に発信し、解決の一助となることを目指します。



中外製薬 神経筋疾患を取り巻く社会課題に関するセミナー  
「神経筋疾患 確定診断と心のサポートについて」

(2020年11月16日)

# 神経筋疾患

## —私たちが今できること, そして未来

勝野 雅央

名古屋大学大学院医学系研究科神経内科



# COI 開示

発表者名：勝野 雅央

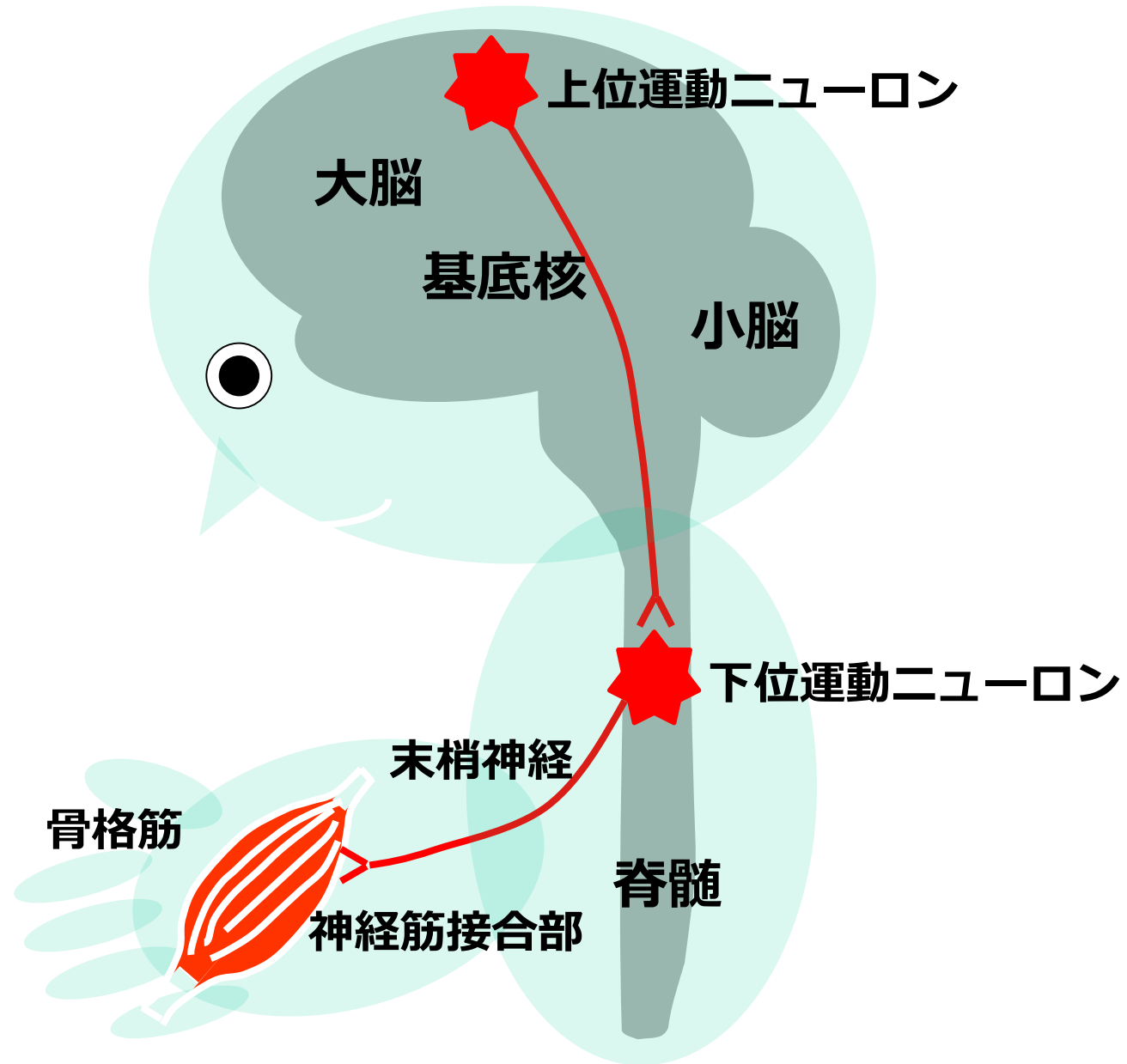
演題発表に関連し、開示すべきCOI 関係にある企業などとして、

- |              |                                    |
|--------------|------------------------------------|
| ①顧問：         | なし                                 |
| ②株保有・利益：     | なし                                 |
| ③特許使用料：      | 武田薬品株式会社                           |
| ④講演料：        | 武田薬品株式会社, 田辺三菱製薬株式会社<br>バイオジェンジャパン |
| ⑤原稿料：        | なし                                 |
| ⑥受託研究・共同研究費： | なし                                 |
| ⑦奨学寄附金：      | 武田薬品株式会社                           |
| ⑧寄附講座所属：     | なし                                 |
| ⑨贈答品などの報酬：   | なし                                 |

最近、足が弱りました。  
年のせいでしょうか？  
運動不足かな？



# 運動をコントロールする神経系



# 「足腰が弱った」の鑑別診断

筋力が低下している？

はい

いいえ

感覚の異常がある？

パーキンソン病  
パーキンソン症候群  
脊髄小脳変性症  
正常圧水頭症

はい

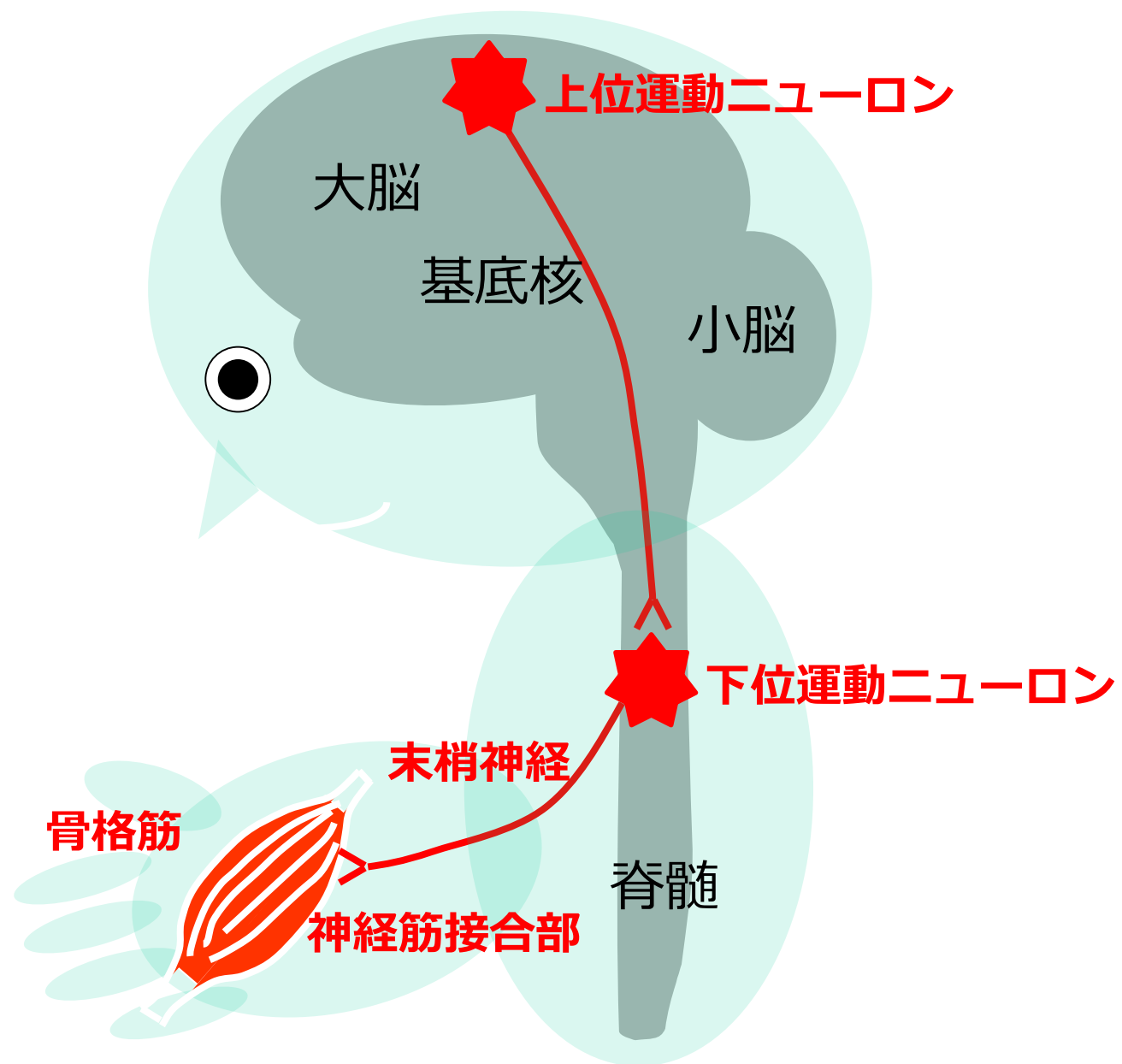
いいえ

末梢神経障害  
腰椎疾患（馬尾）  
脊髄疾患

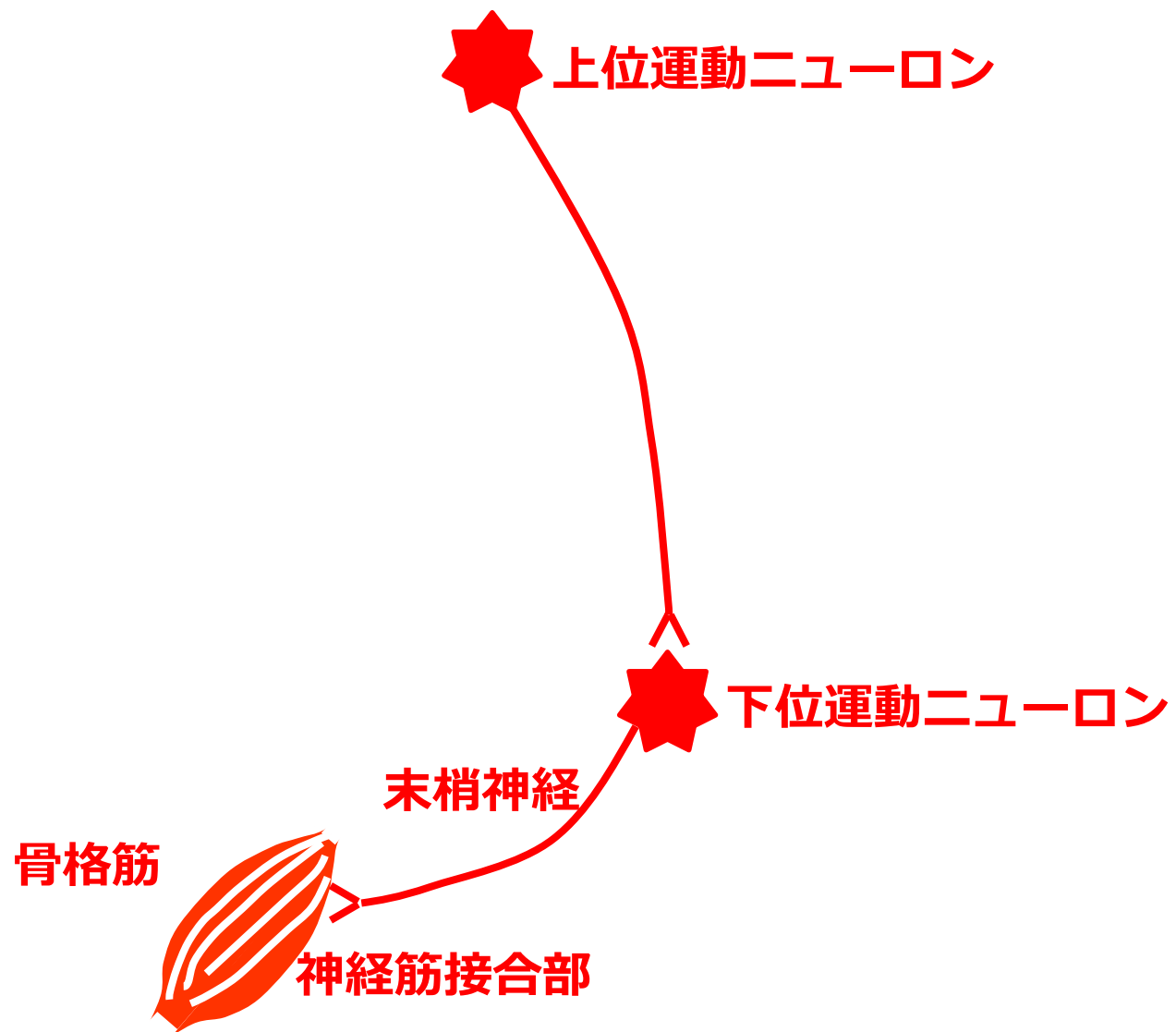
神経筋疾患  
・筋疾患  
・神経筋接合部疾患  
・運動ニューロン疾患  
・末梢神経障害



# 神経筋疾患



# 神経筋疾患



# 運動ニューロン疾患



上位ニューロン+下位ニューロン  
筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

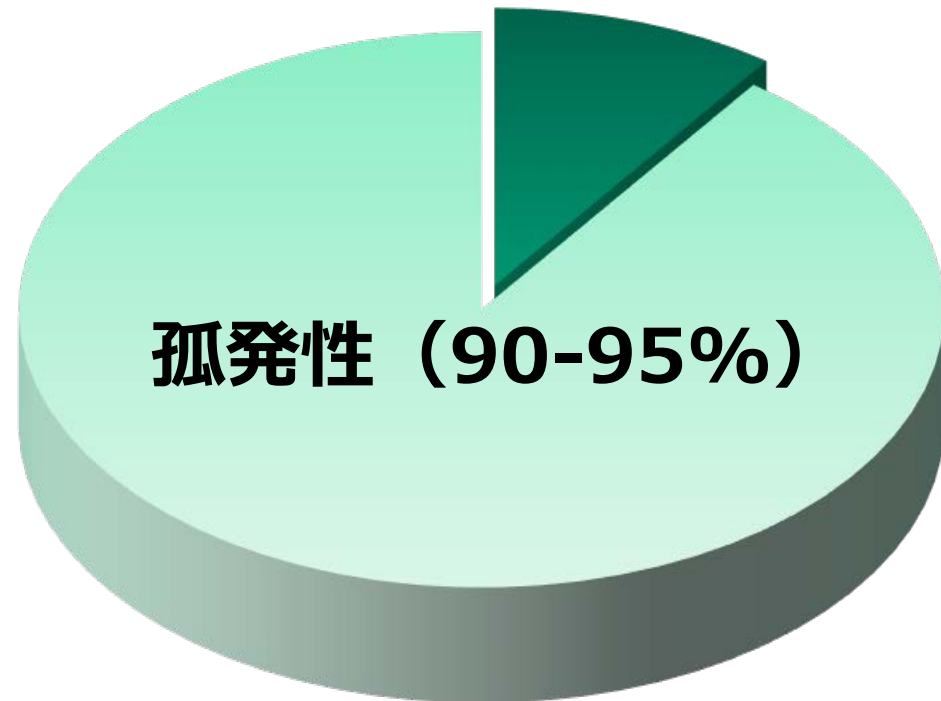
下位ニューロンのみ  
球脊髄性筋萎縮症 (SBMA)  
脊髄性筋萎縮症 (SMA)

上位ニューロンのみ  
原発性側索硬化症 (PLS)

# 運動ニューロン疾患の原因

## 筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

遺伝性 (5-10%)



孤発性 (90-95%)

## 球脊髄性筋萎縮症 (SBMA)

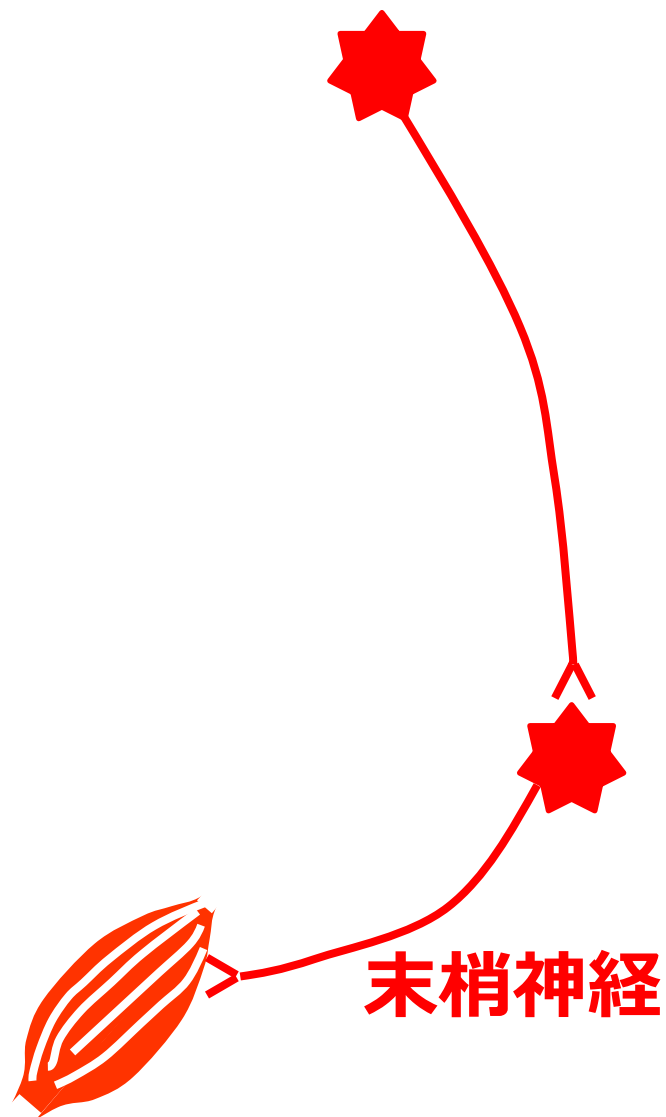
全例が遺伝性

## 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

全例が遺伝性



# 末梢神経疾患（ニューロパチー）



## 遺伝性

シャルコー・マリー・トゥース病  
家族性アミロイドポリニューロパチー

## 孤発性

ギランバレー症候群  
慢性炎症性脱髄性多発根神経炎  
糖尿病性ニューロパチー  
ビタミン欠乏（脚気など）

# 筋疾患（ミオパチー）

## 遺伝性

### 筋ジストロフィー

- ・デュシェンヌ型
- ・ベッカー型
- ・肢帯型
- ・顔面肩甲上腕型
- ・先天性
- ・筋強直性
- ・エメリードレイフス型
- ・眼咽頭型

### 糖原病（ポンペ病など）

## 孤発性

多発筋炎

皮膚筋炎

封入体筋炎

骨格筋



# 筋ジストロフィーとは

## 概念

筋肉の細胞が弱る遺伝性の病気

## 種類

大きく8つの型に分類される

## 原因

遺伝子の異常（50以上の原因遺伝子が同定）

## 頻度

我が国の患者数は25,000人程度

# 筋ジストロフィーの症状

## 筋肉の障害

### のど（咽頭筋）

飲み込みにくい・肺炎

### 横隔膜・肋間筋

呼吸しづらい

### 手足

歩けない・字が書けない

## 筋肉以外

### 知能障害

### 心臓

心不全・不整脈

### すい臓

糖尿病

### 骨

側弯

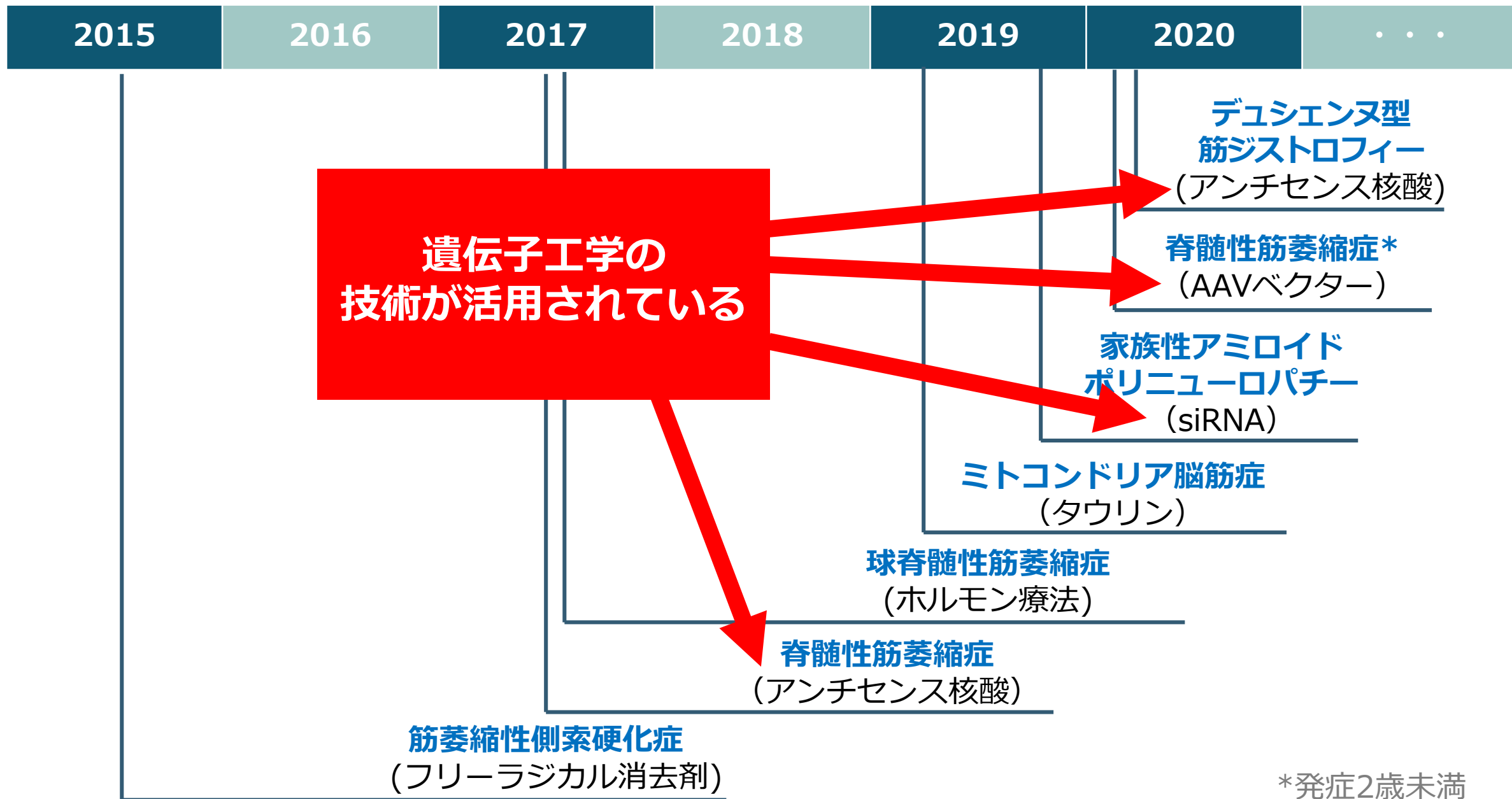
### 関節

拘縮（関節が固まる）

# 神経筋疾患の特徴

- 患者数が少ない＝あまり知られていない
- 症状は同じでも様々な疾患がある
- 遺伝性のことが多い
- 診断が難しい
- 筋力低下がゆっくりと進行し治らない
- ~~有効な治療法がない~~

# 神経筋疾患における“ゲームチェンジ”





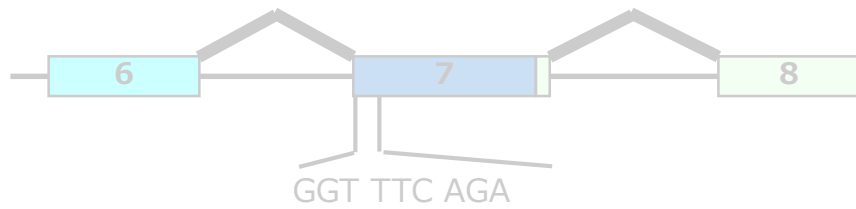
# 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

- おもに小児に発症
- 下位運動ニューロンが変性
- 原因はSMN1の遺伝子変異



# Survival of motor neuron (SMN)

**SMN1**



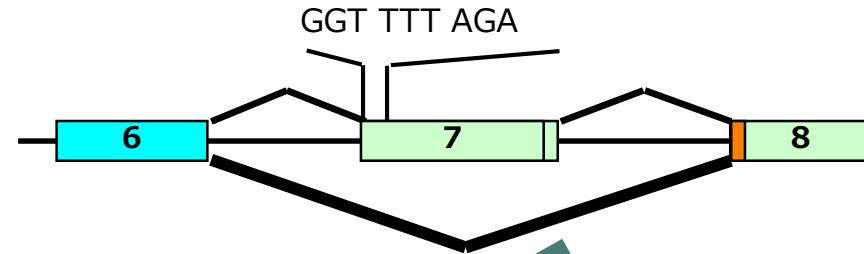
完全なmRNA



SMN蛋白質

SMN1遺伝子を  
補充する

**SMN2**



20%

80%

完全なmRNA



少量の  
SMN蛋白質

SMN蛋白質の量  
を増やす

不完全なmRNA



分解

# 新規SMA核酸医薬の登場

- SMAは運動神経が徐々に減少して筋力が低下したり、筋肉が萎縮したりする病気
- これまでは治療薬がなく、症状の緩和やQOLを下げないためのケアが治療の中心
- 生後6ヶ月までに発症するI型は最も重症であり、未治療の場合2歳までに多くの患者が死亡



- SMN2遺伝子から作られるSMNタンパク質を増やす、新規SMA核酸医薬が登場
- 運動機能の改善に加え、永続的人工呼吸器の使用や死亡リスクの低減が期待

**救えなかった患者さんを救える可能性が開かれた**

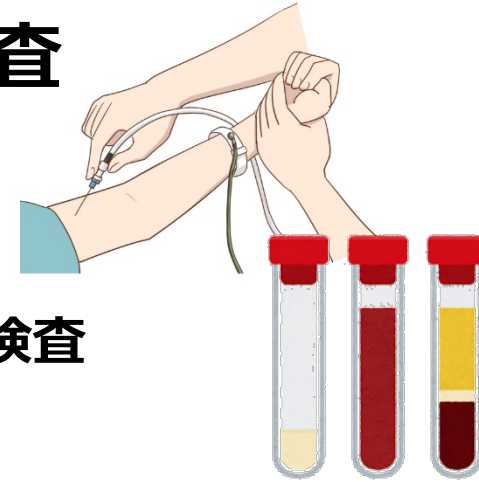
# 神経筋疾患の診断

## 問診



## 臨床検査

血液検査  
筋電図  
神経伝導検査  
CT



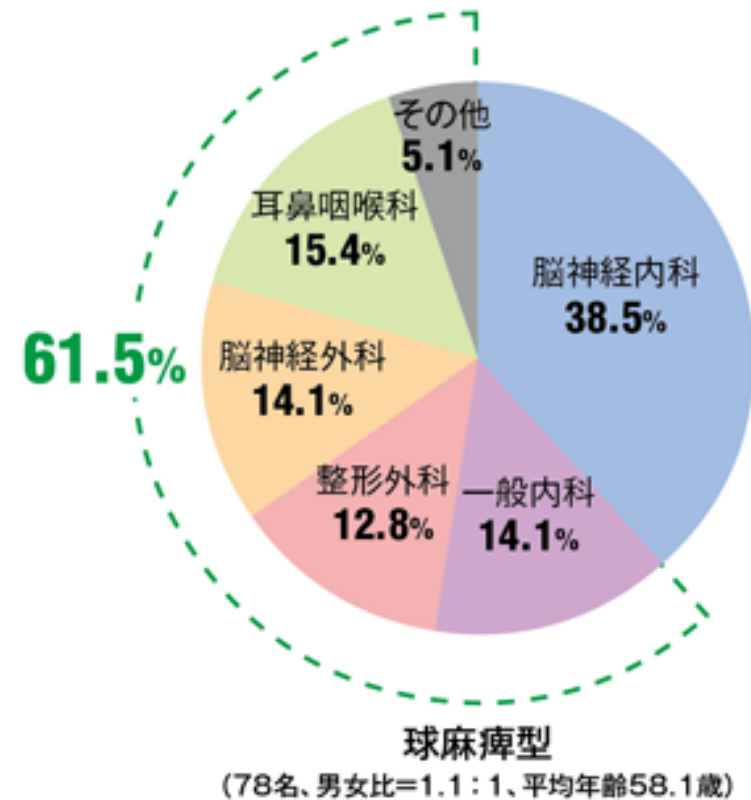
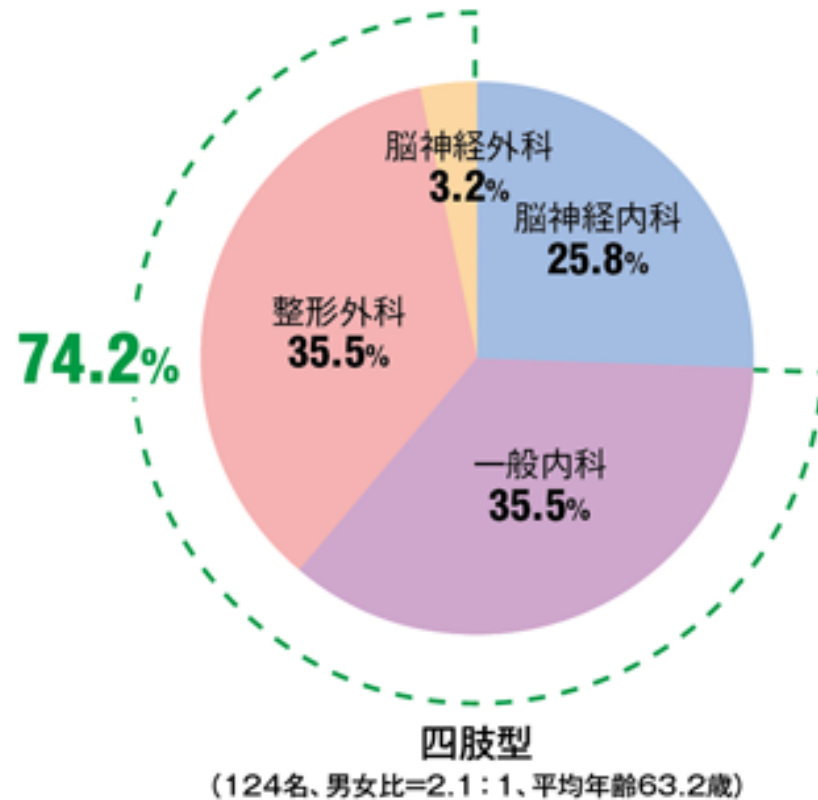
## 神経診察



**できるだけ早く専門医  
(脳神経内科・小児科) の  
診察を受けることが必要**

# 神経筋疾患の診断の遅れ

## ALSの患者さんが最初に受診した診療科



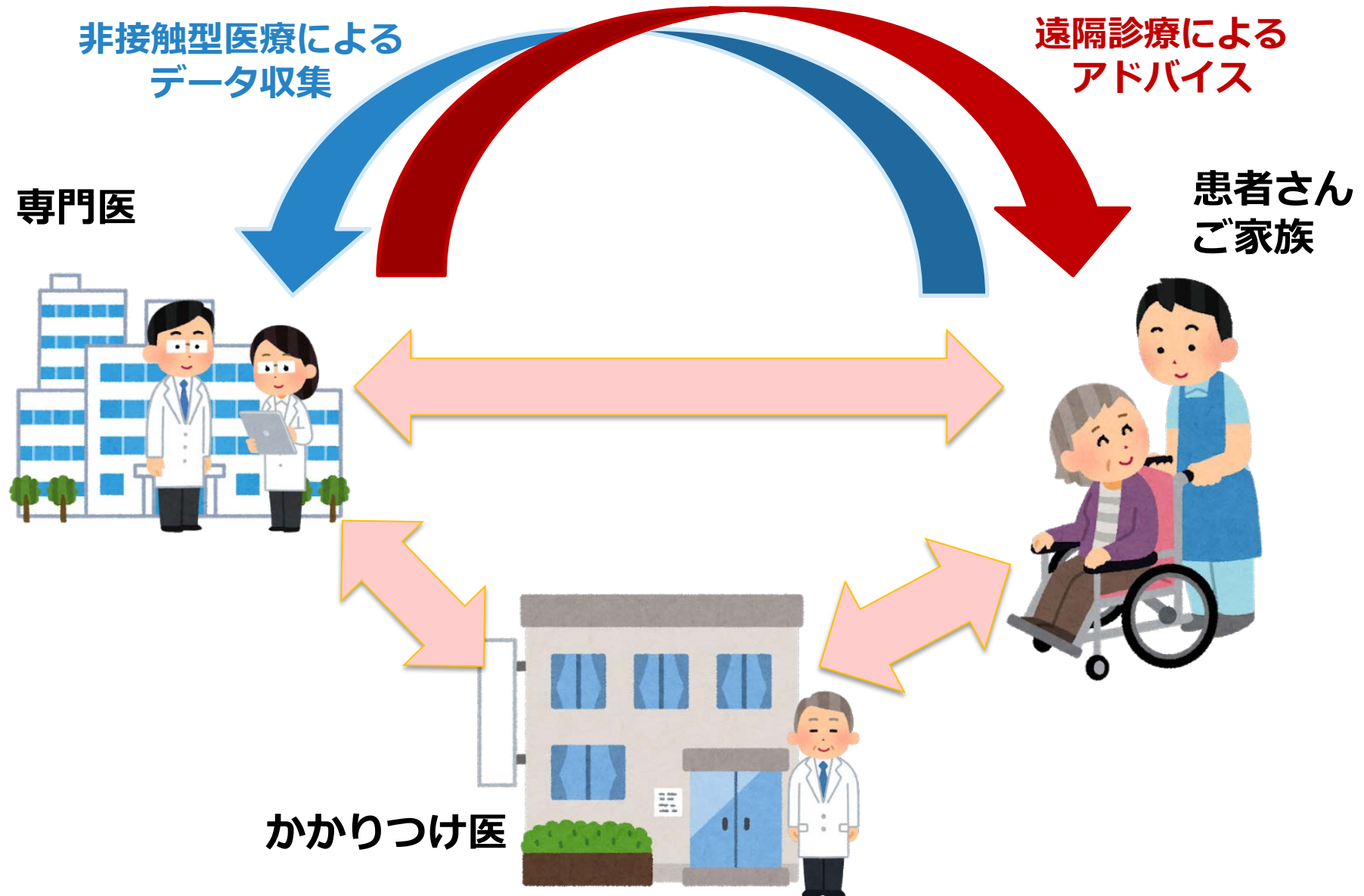
Kano et al., *BMC Neurol.* 9;13:19, 2013

<https://als-station.jp/about/inspection.html> (アクセス日: 2020年11月)

# 神経筋疾患の診療

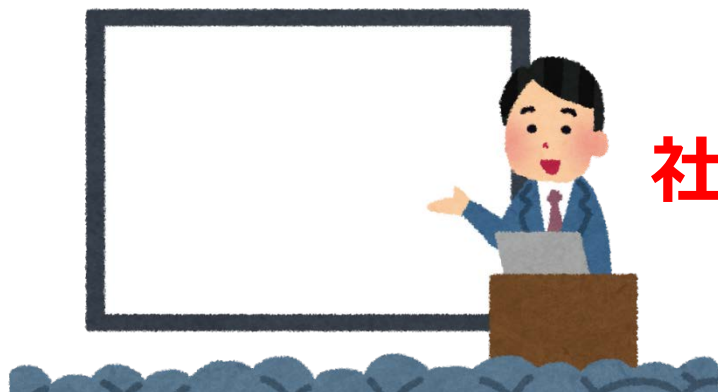
- 診断
- 疾患に合わせた薬物治療
- 非薬物治療（リハビリ、生活指導など）
- 病気に関する**説明・相談**
- 臨床試験など**最新情報の提供**
- **患者会**の紹介
- **福祉サービス**（訪問看護、デイサービスなど）
- **社会支援制度**（特定疾患、介護保険など）
- **遺伝カウンセリング**

# ウィズコロナ社会における非接触型医療





# 神経筋疾患のこれから



**社会における認知度の改善**

**患者に寄り添う多職種医療**



**研究による治療法開発と早期診断**



進行性難病筋ジストロフィーを抱え  
今を生きる

小澤綾子



小澤綾子について  
外資系IT企業人事担当  
主婦  
シンガーソングライター・講演家



## 幼少期からの歩み



元気いっぱいの幼少期



皆と違っていく辛さ



20歳の絶望

## 人生を変えた出会い







病気とともに  
今を生きる





A photograph of three women sitting in wheelchairs in what appears to be a radio broadcast studio. The woman on the left is wearing a red sleeveless top and black skirt, leaning back with her hands on her hips. The woman in the middle is wearing a red and white floral dress and is smiling. The woman on the right is wearing a red short-sleeved top and white pants, sitting with her legs crossed. In the background, there are several computer monitors on desks, some displaying colorful audio waveforms or software interfaces. The setting is a professional broadcast environment.

# Enjoy your Difference !!

に乗る3人のガールズユニットBEYOND GIRLSがオールナイトニッポンに初登場！「違いをたのしもう」を合言葉に、楽しく自分たちの経験語る！

[リストに追加](#) [いいね](#) [Twitter](#)

# 患者さんの 心に寄り添う支援を目指して

群馬県難病相談支援センター

群馬県難病医療ネットワーク

難病相談支援員・難病診療連携コーディネーター

川尻 洋美





# 難病は（希少→孤立感） + （難治性→喪失感）

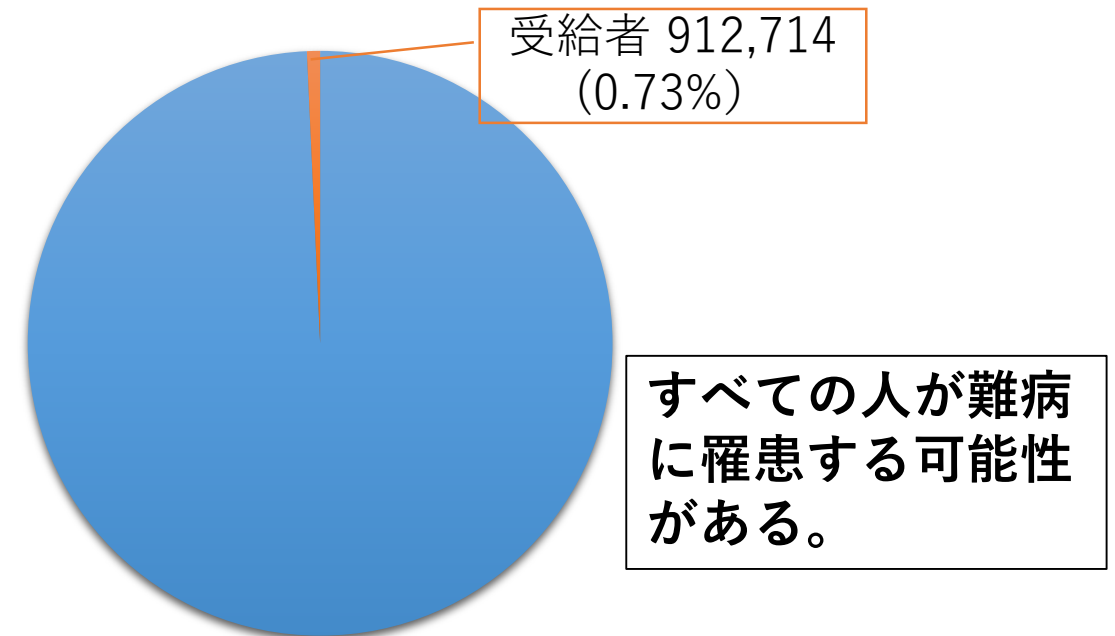
特定医療費（指定難病）受給者は人口の約0.7%（2018年度末時点）  
治療法が未確立のため長期の療養が必要となり生活が変化する

全国の特典医療費（指定難病）受給者 N=125,530,286

- ① 発病の機構が明らかでない
- ② 治療方法が確立していない
- ③ 希少な疾病
- ④ 長期の療養を必要とするもの

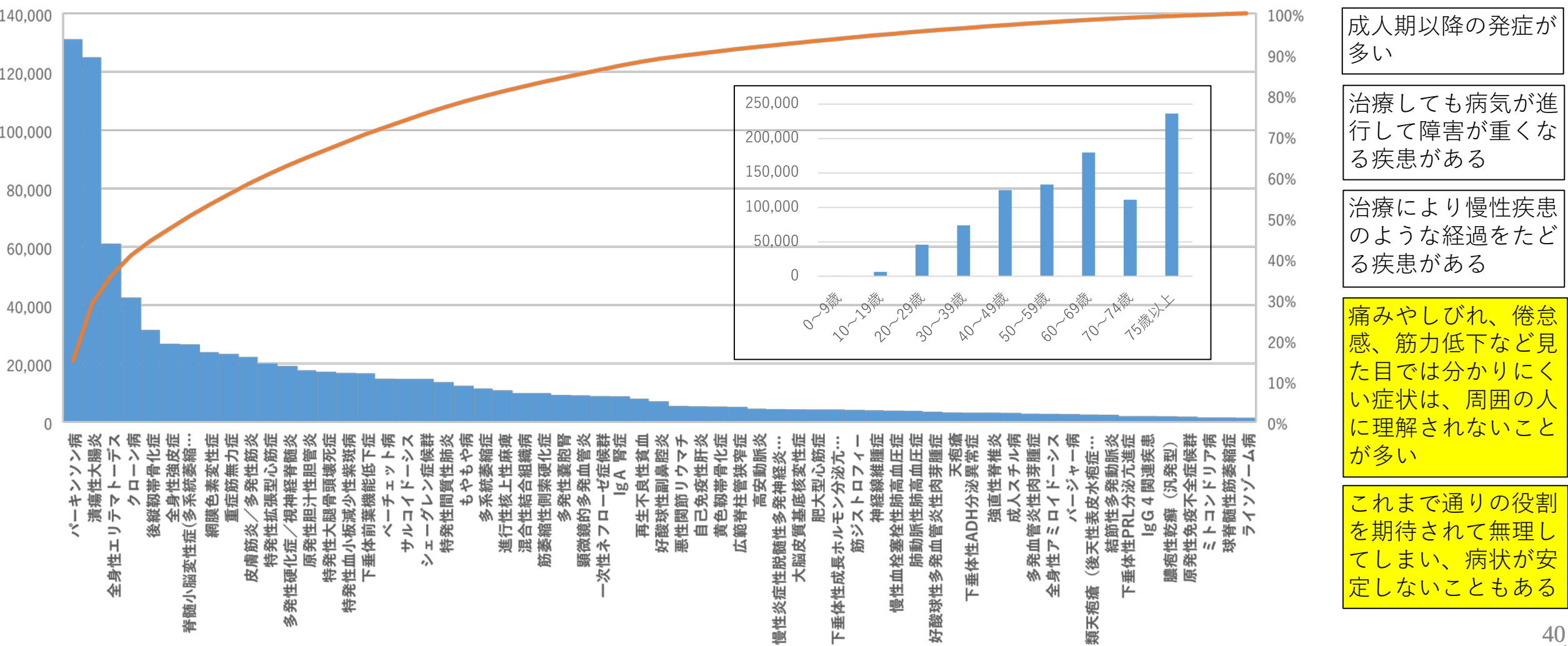
さらに指定難病は以下の条件が加わる

- ⑤ 患者数が一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しないこと
- ⑥ 客観的な診断基準（またはそれに準ずるもの）が成立していること



# 多くの難病の患者は、目に見えない不自由さを抱え、治療を続けながら日常生活を送っている

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，対象疾患別（患者数1000人以上の61疾患） N=912,714



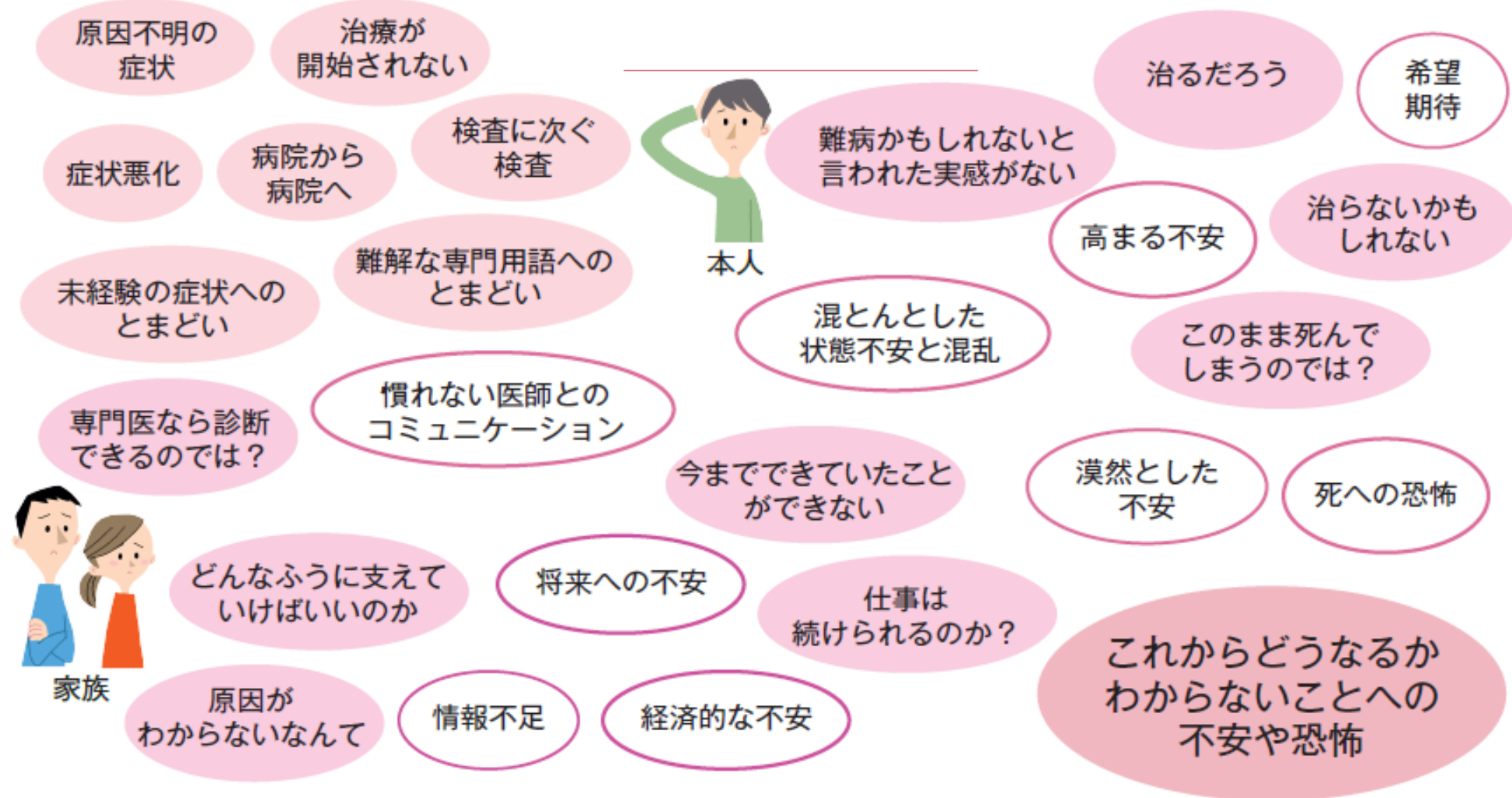
# 診断未確定期の不安、恐怖、混乱

確定診断を望む一方で、未知の病気への不安や恐怖を抱いている。  
これからどうしたらよいかわからず、周囲の人とともに混乱している。

## 相談例

- 難病かもしれないと言われているが、何かの間違いでは。
- もしも難病だったら、これからどうなるのか不安だ。
- 難病だと死んでしまうのか。
- 治療はできるのか。
- （外見では）病気をわかってもらえない。
- 職場（学校）で誤解されている。

## A.「診断未確定期」の相談事例



# 診断後の絶望感、戸惑い、将来への不安

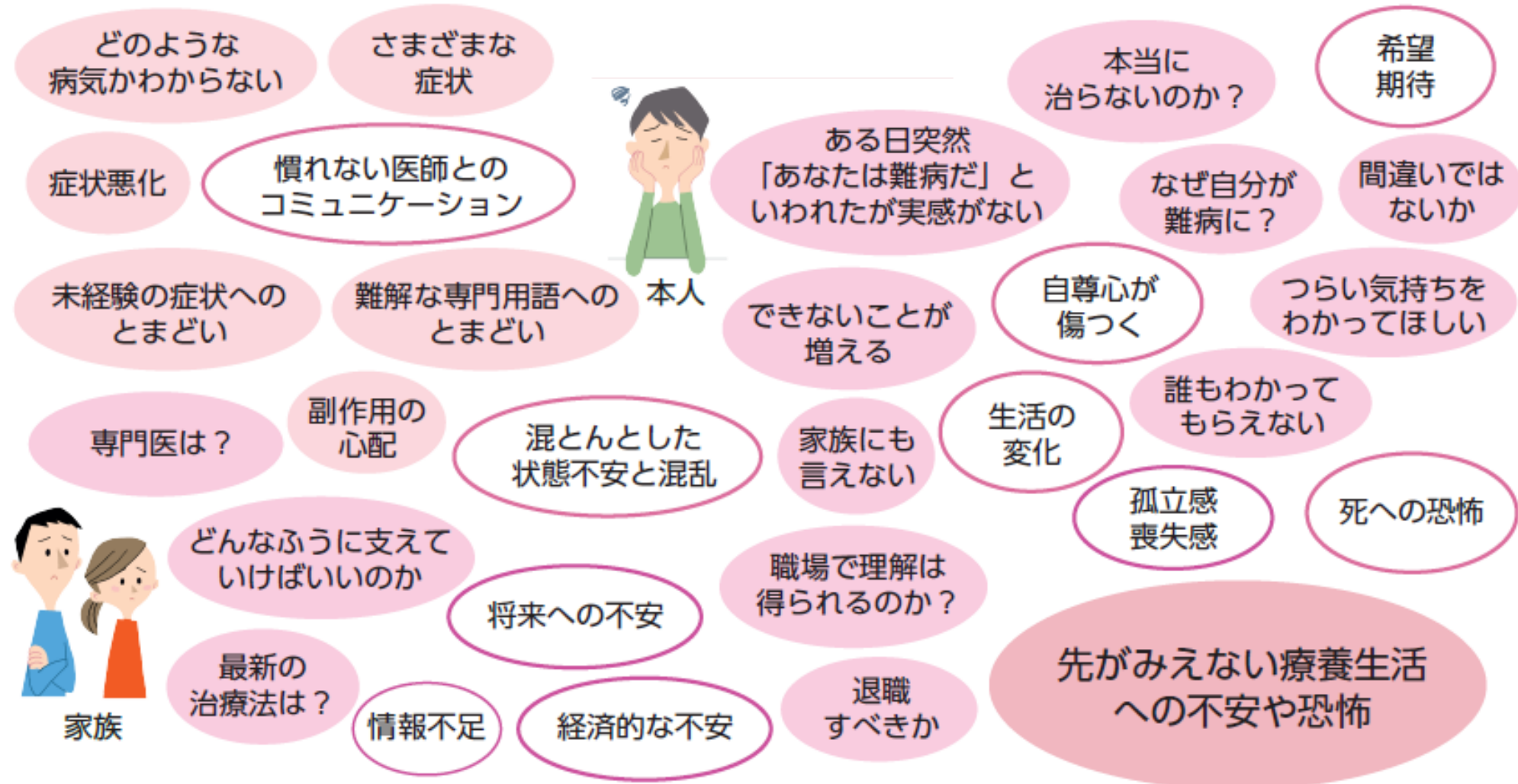
根治的な治療がなく絶望し、「ある日突然、難病患者となった」ことに戸惑い、「これまで自分が描いていた人生が送れなくなる」と不安を感じる。

## 相談例

- 病気や最新の治療について詳しく知りたい。
- 同じ病気の人はいるか。
- これからどうなるのか、わからないことばかり。
- 進学はできるのか。
- 仕事は続けられるのか。
- 結婚や出産はできるのか。



## B.「診断確定直後期」の相談事例



診断確定直後期の相談者のイメージ

## C.「症状進行・悪化期」の相談事例



症状進行・悪化期の相談者のイメージ

## D.「病状安定期」の相談事例



病状安定期の相談者のイメージ

# 難病とともに生きる新しい人生を創る

人生とは自分を見つけることではない 人生とは自分を創ることだ

Life isn't about finding yourself. Life is about creating yourself. (George Bernard Shaw 1856-1950)

- 人生とは学んで選択するという自己決定を繰り返して「なりたい自分」を創る過程。
- 誰もがこれまでの人生で、自分の思い通りにいくこともあれば、自分の力が及ばなかった経験があったはず。
- 誰もが日々の生活の中で何らかの不安や悩みを抱えている。
- 難病との出会いは人生の一部であり、すべてではない。
- **難病とともに生きる新しい人生を創るには、不自由さを解決するための専門的な支援と不安や悩みを軽減する心のサポートが必要。**

# 難病相談支援センターは身近な相談窓口

知識と経験がある専門的な相談支援と  
共感と体験の共有ができるピア・サポート（仲間同士の支え合い）

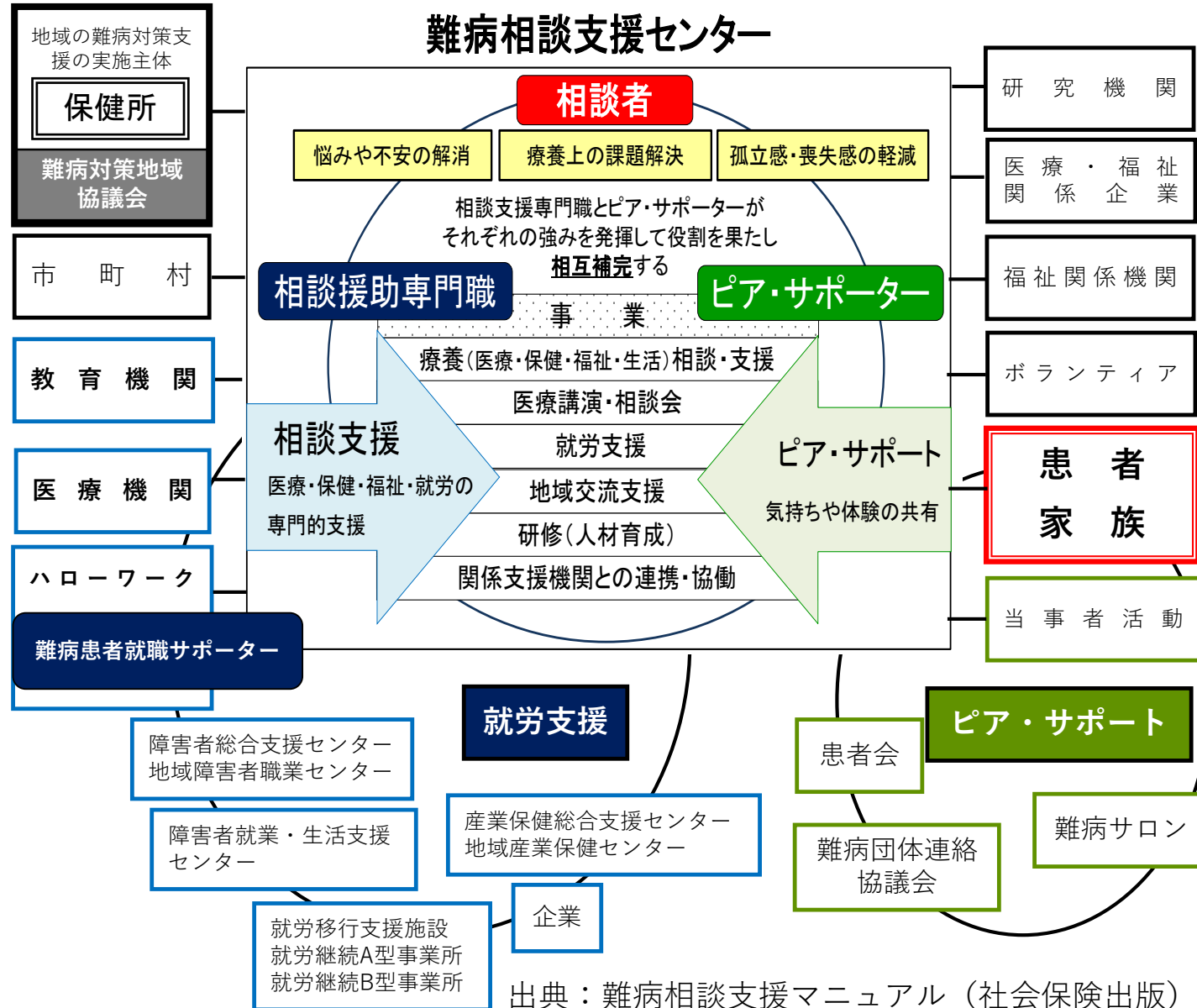
## 難病法第29条

**難病相談支援センター**は、前条第1項第1号に掲げる事業を実施し、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的とする。

「難病患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、難病の患者等に対する相談・支援、地域交流活動の促進及び就労支援などを行う拠点施設として、センターを設置する。センターにおいて、難病の患者等の療養上、日常生活上の悩みや不安の解消、孤立感や喪失感の軽減を図るとともに、難病の患者等のもつ様々なニーズに対応し、医療機関をはじめとする地域の関係機関と連携した支援対策を一層推進するものとする。」

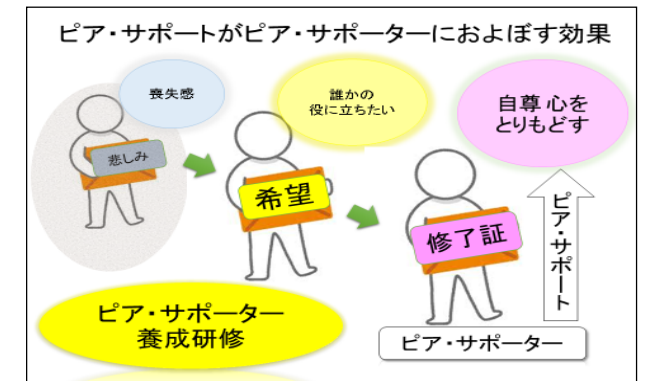


# 患者の心に寄りそう支援体制



## 難病相談支援センターの役割

1. 相談者が安心・安全に、自立して地域で暮らせるように療養上の課題解決を支援する
2. 相談者が不安や悩みを解消するために、自分自身で気持ちを整理できるように支援する
3. 相談者が喪失感・孤立感を軽減できるように支援する
4. 相談者が適切な支援を受けることができるように関係機関へつなぐ
5. 難病に関する最新情報や地域の情報を収集・整理し提供する
6. ピア・サポーターの養成を行い、ピア・サポート活動を支援する



出典：難病相談支援マニュアル（社会保険出版）2018

# 患者が自ら語ることに興味を持つ

**患者の置かれた状況を知り、患者とコミュニケーションを図ることで、相互理解を深める**

「ある日突然、難病と診断された。ショックでご飯がのどを通らない。どんな病気なのか、この先どうなるのかわからない。この苦しさは家族にもわかってもらえない。この気持ちを話せる人が誰もいない。」

- 人は語ることで自分と向き合い、気持ちを整理することができる。
- 悩みを聴いてもらうことで癒され、不安や喪失感が軽減する。
- 周囲の人に理解されずに、孤立することがある。
- 患者にとっての重大なことを聞くことで痛みを共有し、その人自身を理解し最善の支援をすることができる。

# ピア・サポーターは良い聴き手となる

**不安や悩みを持つ相談者が安心して語るには良い聴き手が必要  
ピア・サポーターが共感しながら聴くことで心が癒やされる**

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号）第 28 条 療養生活環境整備事業  
療養環境整備事業実施要綱 第 2 難病相談支援センター事業

## （ 6 ）ピア・サポート

- ① 難病の患者等の孤立感、喪失感等の軽減のために、当事者同士の支え合い（ピア・サポート）が有効であることから、センターは、難病患者や家族等を対象にピア・サポーターを養成し、ピア・サポート活動を支援する。
- ② 必要に応じ、相談支援員とピア・サポーターとが協力して相談支援が行えるように努めること。
- ③ 近隣のセンターと協力して、ピア・サポーターを紹介できる体制の構築に努めること。

# 患者と医師がともに病気と立ち向かう

**医師のすすめで訪れた面談室で「気がすむまで語り」「患者目線の情報提供を受ける」ことで、主体的に病気と向き合うことができる**

強皮症の院内患者会「**明日の会**」は、大学病院皮膚科の医師、難病相談支援センターの支援により2016年6月に発足。週2回の専門外来日には皮膚科外来隣にある面談室で「明日の会サロン」を開催（面談件数：約100件/年）。

**「患者同士の情報交換で病気や自己管理方法について理解が促進され、強皮症の症状の悪化（手指潰瘍）が減少した」（当院 皮膚科 茂木精一郎教授談）**

- 明日の会は、会費、会則、名簿がない患者会。
- 明日の会の活動内容：面談、医療講演会や患者交流の企画・運営、ニュースレターの発行。  
医師とのコミュニケーション方法、治療と仕事の両立、日常生活の工夫などを学び合う。
- 診断直後に医師から紹介されて患者が皮膚科外来の隣にある面談室に訪れる。
- ピア・サポーターがゆっくりと話を聴く。「ここに来ると安心する気がして（患者談）」

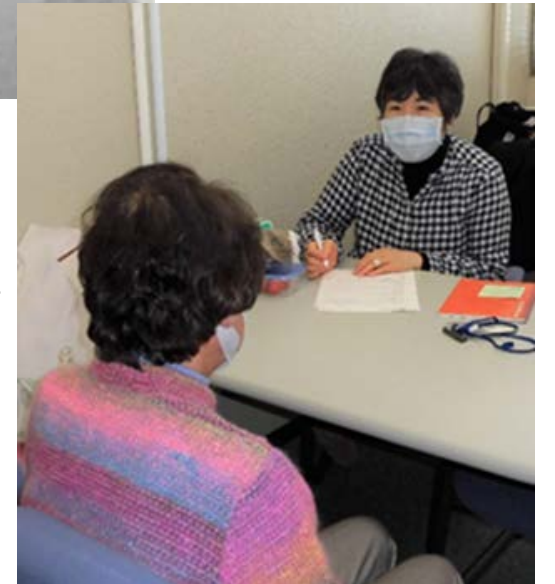
# 「明日の会」がある安心感

明日の会主催の医療講演会にて  
講師をつとめる茂木精一郎教授  
(群馬大学医学部附属病院皮膚科)

茂木教授は「明日の会」の立ち上げ  
から携わり、良き理解者であり、  
協力者でもある



皮膚科外来隣の面談室で患者  
の話を聴く  
ピア・サポーター 桃井里美氏





## 明日の会 News

NO4 2017.2

発行人：群馬大学医学部附属病院皮膚科・「明日の会（強皮症患者の会）」世話人

監 修：群馬県難病相談支援センター

### 「明日の会」ができて、本当によかった」

#### <「明日の会」の面談室から>

7月14日から始めた面談室の利用は、半年で、のべ50人以上になりました。「明日の会」の世話人がお話を伺っています。個別に面談することも、4～5人でサロンのように話をすることもあります。1時間でも2時間でも、強皮症の患者さんが話したいことを、誰に気兼ねすることなく話せる場所です。

「今まで孤立していた」「家族には心配をかけるので話せない」「病気のことを知らない人にはわかってもらえない」「患者同士で情報交換がしたい」…、訴えはどれも切実です。でも、話すと、一人で抱えていた悩みも苦しさも自分だけじゃなかったことに気がきます。「ここに仲間がいる」と感じられるのかもしれない。だから診察の度に面談室を訪れる患者さんが何人もいます。そうした患者さんたちは皆、「明日の会」ができてよかった」と話しています。

「ずっと一人ぼっちで、病気のこともわからず不安だった。自分の思いを話せてすっとした。精神的にこんなに元気になれると思わなかった。このごろ明るくなった。」

「ざっばらんに何でも話ができるので、病気のことにしても見方に幅が出てきた。何か気になることがあったときも、行って話をすれば得られるものがあるから力になっている。」

という声を聞くと、とてもうれしくなります。

患者同士で語り合うことで孤立感から解放され、いろいろな人と出会って話をすることで視野も広がり、気持ちの持ち方も変わるようです。



(面談の様子)

「明日の会」の皆さんのための面談室ですので、お気軽にお立ち寄りください。

**診察のついでに面談室（皮膚科外来左側の難病相談支援センター）へどうぞ**  
**木・金曜日、面談室に明日の会の表示があるときは、世話人がおります**  
**(9:30～13:00)**

診断が確定してから一人で悩んでいませんか。面談室でお話をじっくり伺います。相談内容に応じて難病相談支援センターにつながります。面談室には、茂木先生の論文（「強皮症の診断と治療」）が掲載されている最新の専門誌や患者向けの本も用意しております（貸し出し可）。希望者には病気の説明が書かれた小冊子もお渡ししています。

※世話人が5人になりました。3月2日の第3回の会合で紹介します。

#### 教えて先生 患者からの疑問②

暦の上では「春」ですが、寒さは続いています。強皮症患者にとって、「身体を冷やさないこと」が一番大事なことです。通院で交通機関を利用している方などにはつらい季節ですね。戸外に長時間いることのないよう注意してください。

さて、面談室で話していると、「新たな症状が現れて受診科が増えた」という方もいます。あらかじめ諸症状について理解していることが、早めの対処につながると思います。

Q:

肺線維症と肺高血圧症はどんな自覚症状があるのですか。もし、自覚症状が出たら、すぐに受診したほうがいいのでしょうか？

A:

軽度の肺線維症では、ほとんど症状が現れませんが、少し病状が進行すると自覚症状として、痰を伴わない乾いた咳（せき）（空咳）や軽く動いただけにもかかわらず、いつもより息が切れるなどといった症状がみられます。また、肺高血圧症では、労作時の息切れ、倦怠感、浮腫などの症状が出現しますが、病初期は無症状のことが多いです。胸の痛みや動悸が生じることもあります。このような症状がみられても、すぐに受診する必要は必ずしもありませんが、次回受診時に医師にお伝えください。

#### 第3回 「明日の会」のお知らせ

日時 3月 2日（木）午後1時30分～

☆第3回は、受診日にあわせてみました。

初めての方もお気軽にお出かけください。

場所 アメニティホール2階講義室（ローソン上）

テーマ「医師とのコミュニケーション力アップを目指す」

#### 第4回 「明日の会」（お花見）のお知らせ

日時 4月上旬（平日） 午前11時～午後2時

集合場所（現地集合）富士見町 道の駅 ふれあい館

「花の寺」と呼ばれる珊瑚寺の桜、ヤシオツツジ、花モモのお花見

群大病院からは車で約30分。

前橋駅から「富士見温泉行き」の路線バスも出ています。

※お花見参加希望の方は、面談室で氏名と連絡先を記入して申し込んでください。

地図と詳しいお知らせを渡します。天候と見頃を見計らって連絡します。

# 心のサポートには関心を持つことと想像力が必要

難病について関心を持ち、社会全体で患者の課題解決に取り組むことはすべての人が生きやすい社会を創ることにつながる

難病による不安や悩みは消えることはない。

「患者の不安や悩み」「患者が不自由に感じていること」に関心をよせて「もしも自分がその立場だったら、もしも自分の家族だったら」と想像力を働かせ、心に寄り添った支援が実現されることで、難病とともに生きる人生を創っていくことができる。



# 本日の配布資料について

配布資料のコピー・転載および本メディアセミナー以外の目的でのご使用はお控えください。

## お問い合わせ先：広報IR部

報道関係者の皆様：  
メディアリレーションズグループ

Tel: 03-3273-0881

e-mail: [pr@chugai-pharm.co.jp](mailto:pr@chugai-pharm.co.jp)

担当：清水、荒木、三義、横山、和泉