

チームごっくんニューズレター

球脊髄性筋萎縮症 (SBMA : Spinal and Bulbar Muscular Atrophy)

概念

球脊髄性筋萎縮症はケネディー病と呼ばれることもあります。脳や脊髄内の運動神経細胞が小さくなり、手足や舌の筋肉の力がだんだん弱くなっていく病気です。X 染色体にある「アンドロゲン受容体遺伝子」の異常で、女性には発症せず、男性だけに起こる神経系の病気です。

30～60 歳ごろに発病することが多く、日本では人口 10 万人あたり 1～2 人程度の患者がいるとされています。進行性の疾患で、10～20 年で歩行や嚥下が困難になり、多くの方が誤嚥性肺炎などの呼吸器感染症が原因で亡くなります。

症状

手足や舌の筋力が落ち、それらの筋肉がやせることにより、飲み込みにくさや、しゃべりにくさが出ます。特に体の幹に近い筋肉が低下し、立ち上がりにくさや不安定な歩きの原因となります。

顔や首の筋肉に力が入った時に筋肉のびくつきが強くなる現象も特徴的で、特に口周囲に目立つことがあります。手の震えや手足の先端のしびれや冷感、また、女性の乳房のように隆起する「女性化乳房」や、発毛が減少したりすることがあります。



SBMA の症状：四肢や舌の筋肉が萎縮する
舌は薄く、しわがよったようになる (白→)

(出典：日本神経化学会)

検査と診断

神経学的診察（筋力・反射・感覚検査、歩行観察）、血清クレアチンキナーゼ；CK（高値にでる）、筋電図（神経原性変化の確認）、MRI（脊髄や筋肉の状態確認）、嚥下造影検査（嚥下機能の詳細評価や重症度把握）、呼吸機能検査（呼吸筋への影響の評価）など。確定診断には遺伝子検査を行います。

治療

リュープロレリン酢酸塩が進行を抑制する治療薬として承認されています。また、ロボットスーツを使ったりリハビリテーションが保険診療として認められ、歩行改善効果があります。

症状の進行に応じた運動療法や誤嚥予防などの生活指導を行い、耐糖能異常、脂質異常症などの合併症に対しての治療を行います。



ロボットスーツ HAL®