



NA ニュース 第8号

発行日：2007年4月

発行人：神経有棘赤血球症友の会

ジンジャー & グレン アーヴィン

日本語訳監修：佐野輝 翻訳：岡田真行

2007年5月22日

NA NEWS 神経有棘赤血球症 ニュース

Neuroacanthocytosis information and research

目次

1. NA ニュース へ ようこそ！
2. NA 研究ファンドに科学パネルを指名
3. 研究資金給付申請第一号承認
4. プロット・テストの大成功
5. 第3回国際シンポジウム：アジアでの展望
6. 日本語での資料開示
7. 新治療法に照準：ボトックス
8. 患者に焦点：運動の効果
9. 募金状況

■ 重要ニュース

有棘赤血球舞踏病ウエスタンプロット検査 (ChAc Western Blot Test) が無料：
有棘赤血球舞踏病 (chorea-acanthocytosis) の診断をする血液検査が原因不明な神経変性疾患の症候を呈する患者を持つ医師に無料で提供されます。詳しくは、
Ludwig-Maximillians' Universitaet Munich [PDF] をご参照ください。

■ NA の有益情報源 (インターネット)

- ◇ ChAc-E-encyclopedia of Diseases の改定版は ChAc に関する完璧で容易に入手できる情報です。National Institute of Health の支援で University of Washington が発行

- ◇ **Yahoo Group** の **Patient & Family Support Group** (患者と家族の支援グループ) では、患者と家族に情報や助言、支援などを提供し、また話を聞くだけでもしてくれます。
- ◇ **PubMed** の **Medline database** から **NA Research in English**
- ◇ **グーグル (Google)** で **NA** の最新情報を検索
- ◇ **WeMove, the Movement Disorder Societies** charitable and educational associate の **NA ページ**

1. NA ニュース へ ようこそ！

NA ニュース第8号へようこそ。本紙は脳を冒す稀な疾患である「神経有棘赤血球症」(NA)に関する最新のニュースを、その研究者、患者、研究資金支援者などにお届けするための定期刊行物です。NA ニュースは、発生頻度は低いものの、アルツハイマー病、ハンチントン病、パーキンソン病等の頻度の高い神経変性疾患に類似しており、その謎を解明するために、よりよい情報や研究者間の意見交換の場を提供するためのわれわれ関係者の努力の一環です。

本号では、先般の京都シンポジウムで達成された実績を吟味します。また、本「友の会」の発展に特筆すべき成果があったことを喜んで申し添えます。それは、NA科学パネル、すなわち NA 研究基金給付申請に対する審査会の設置です。さらに本号では、ボトックス (Botox: botulinum toxin ボツリヌス毒素)による治療に関する患者の経験談を載せます。どうぞ NA ニュースに感心を持ちそうな方にはどなたにでも差し上げてください。最新号はオンラインの <http://www.geocities.com/nanews2003> に載っています。NA ニュースの購読や購読中止はこのホームページの“Join or Leave NA”欄であなたや友人も登録できます。また、「友の会」のウェブ・サイト <http://www.naadvocacy.org> では日本語訳やこれまでの発刊号を見ることができます。

2. NA 研究基金に科学パネルを指名

「友の会」は「NA 科学パネル」を創設しました。これは「NA 研究基金」に対する研究助成金の給付申請のすべてを高度な立場から評価するための審査会です。このパネルは本基金が NA 関連疾患の原因や治療法の探求に資する可能性のある申請に資金的支援を実行するために設立されました。

「友の会」の共同創立者であるグレン・アーヴィン氏によれば、NA 関係者の尽力と寛大な支援のおかげで、「NA 研究基金」にはいまや 30 万ドル を越す資金が集まり、資金給付申請を偏見なく客観的に評価し最大の効果を引き出すことがいまやこれまで以上に重要とな

った、とのことでした。

「友の会」は以下の神経学会主導者をパネルに指名しました。これらの多くの学者はNAの直接研究者グループ以外の方々です。

- Roger L. Albin, MD ミシガン大学神経学教授
- Mark Hallett, MD 米国国立衛生研究所 神経学部門主任 兼 人間運動制御分野主任
- Ruth H. Walker, MD,ChB,PhD マウント・サイナイ医科大学神経学講座 ブロンクス退役軍人病院 (NY)

かれらの手助けのため、「科学パネル」は提案プロジェクトの科学的手法と潜在的価値を匿名で評価する6名の専門審査委員会を任命しました。これらの経験豊富な学者による公平かつ専門的評価により、「友の会」の研究投資の質と価値が保証されることとなり、ひいては患者の利益に繋がることとなります。「NA研究基金」の方針と施策はオンラインでwww.naadvocacy.orgのResearch部門で見られます。また、[ここ](#)をクリックすれば印刷可能な助成金情報が得られます。

3. 研究資金給付申請第一号承認

「NA科学パネル」の任命後最初の助成金申請が承認されました。

- Adrian Danek および Benedikt Bader 在ミュンヘン、神経有棘赤血球症の症例に関する国際的データベースの構築、および有棘赤血球舞踏病 (ChAc, Chorea-acanthocytosis) 診断サポートのためオックスフォード大学が開発した免疫学的検査を提供し続けることを目的に「NA研究ファンド」の助成金を勝ち取りました。これにより彼らは、他の研究者による血液サンプルの採取と選別の支援を可能にし、他の研究者を手助けします。Benedikt は最近患者やその家族から好意的に提供された脳組織細胞の異常を発見することにも努めます。
- Anthony Monaco および Antonio Velayos-Baeza と Clothilde Levecque オックスフォード大学、脳内のコレインの活動をより詳しく理解できる生化学的手段の開発に「NA研究ファンド」の資金給付を申請し認められた。コレインの欠損は有棘赤血球舞踏病 (ChAc)の特徴です。
- 脳神経細胞の変性はNA患者にパーキンソン病やハンチントン病とよく似た困難な問題を起こします。しかし脳細胞は生きている患者を傷つけることなく取り出すことはほとんど不可能です。だからこそ、赤血球に異常な棘がある有棘赤血球症が科学者にとり興味があり、研究者にとり重要なのであります。

京都シンポジウムでの二人の発表者、ネイメーヘン大学の Giel Bosma とヴェローナ大学の Luchia de Franceschi は、棘の原因となぜそれが脳神経の健康に影響するのかを調べるため、NA 患者の赤血球細胞膜を共同で探究するための研究資金給付を授与されました。

これらのプロジェクトは 2 年間で総じて 313,000 ユーロ (407,000 ドル) 余りかかります。このファンドが支援するプロジェクトは 1 年目の終わりに再評価され、有望な見通しがあるときのみ支援が継続されます。

4. プロット検査の大成功

ウエスタンプロット検査、これは世界中の医師に無料で提供され、今までのところ有棘赤血球舞蹈病(ChAc)を発見するための唯一の血液検査として知られる手段で、わずか 6 ヶ月のうちに新たに 20 症例を発見することに寄与しました。

前号の NA ニュースで報告されたように、ChAc のためのウエスタンプロット 検査はオックスフォード大学人類遺伝学ウエルカム・センターで考案され(Dobson-Stone et al. Ann. Neurol. 56:299, 2004)、ミュンヘンのルードイッヒ・マクシミリアン (Ludwig-Maximilian) 大学で管理されています。患者が原因不明の神経変性疾患の症候を示している場合は、担当医師は血液サンプルを送り無料分析を受けるようお勧めします。

ミュンヘンでこのプログラムを扱う Benedikt Bader のチームは、2006 年 9 月に検査開始以来、豪州、ブラジル、カナダ、ドイツ、英国、イタリア、米国、ポルトガル、スペイン、スイスなどの諸国から送られた 36 個もの血液サンプルを処理しました。新たに 20 もの ChAc 症例が確認されたことは、それまでの世界中の予測症例が 200 足らずであったことからすれば大変なことです。陽性と診断された患者の平均年齢は男女とも 39 歳です。新たに診断された患者はウエスタンプロット検査が実施される前には最高齢であるほぼ 60 歳でした。

ChAc と疑われた症例の 50%近くが ChAc ではないと判明し、Dr. Bader は、これらの多くはマックレオド症候群(McLeod Syndrome)か、他の神経有棘赤血球異常であると結論付けています。研究医師たちは ChAc に否定的なこれらの血液サンプルを大学施設で McLeod Syndrome でないかテストするよう新たな協同体制を計画しています。こうすれば、隠れた神経変性疾患や運動障害のすばやい診断に資するものと思われます。

不可解な症状の正確な診断を行うだけでなく、この検査により、NA に侵されている人々の赤血球にある異常な棘の原因を探る一連の実験のため、患者が血液サンプルを使うことに

同意し早期治療発見に貢献できることとなります。患者やその家族は最新の情報を得るため「友の会」に連絡されることを歓迎します。

この検査（テスト）に関する詳細情報はこの PDF をご参照ください。

5. 第3回国際シンポジウム： アジアでの展望

京都にて 2006年10月28日

議長：Ruth H. Walker, MB, ChB, PhD; 企画：斉木臣二; 上席顧問：佐野輝

この会議は有棘赤血球舞蹈病 (ChAc) および その中核であるマクレオッド症候群 (MLS) に関するアジアの考えと欧州・北米の作業を統合することを目的に佐野輝氏 (鹿児島) によって提案され、斉木臣二氏 (Cambridge), Ruth Walker (New York), および Adrian Danek (Munich) により企画されました。このまさに国際的な会議にはアジア、豪州、欧州、北米から神経学者、内科医、血液学者、基礎科学者たちが一同に会しました。この会議は京都で開催され、地元日本から多くの参加者があり、ここ四半世紀で際立っていました。



Ruth Walker は現在までの知識を概説しました。

ChAc と MLS を惹起する遺伝子の欠陥はいまや明らかです。損傷した遺伝子のコード蛋白名は ChAc では “Chorein”、MLS では “XK” です。遺伝子には蛋白を作るコード名がありこれが身体の機能をコントロールしています。問題はそれぞれ 5 年、10 年前に発見されていながら、それらの蛋白の働きがいまだに解っていないことです。この 2 つの病気がよく似ていることから、これらの 2 つの蛋白は身体の一つの経路に属する構成要素であろうと考えられます。临床上の主な問題が明らかに神経系統にあることから、赤血球細胞は単純で容易にえられるタイプの細胞として調査対象となるのです。

Antonio Velayos-Baeza および **Clothilde Leveque**, 在英国 Oxford の二人はコレイン (Chorein) 蛋白の機能を解明しようと努めています。技術的にたいへん難しい問題があります。標準的蛋白質に比べコレインはとて大きく、およそ 5 倍もあります。標準的な技術は役に立たず、進歩は緩慢ですが、そのうちに成功するでしょう。

Soohee Lee 在 New York は XK 関連蛋白群種々の人体細胞での分布を研究しています。

Verona の血液学者 (haematologist) である **Luchia Franceschi** によれば、McLeod 症候群患者の赤血球膜の多くの蛋白は異常なリン酸化を受けている可能性があります。

Hans Jung 在 Zurich はスイスで MLS 患者を集中的に研究し、XK 蛋白がすでに研究されている *Caenorhabditis elegans* という名で知られる線虫のものと類似していることを突き止めました。この線虫の蛋白を傷害すると細胞の寿命と係わりがあります。

中村雅之氏 鹿児島の佐野博士のグループは、コレイン遺伝子が損傷し ChAc に類似した症状を呈するマウスについての研究の進展について報告しました。これは人間の病状を反映するきわめて類似性の高いモデルです。これは治療法の初期的検証にとっても役立つはずです。 **Mac Ho** (Singapore) は同じく MLS に罹ったマウスの XK 細胞を発見しました。

佐野 輝 氏 (鹿児島) は ChAc の精神医学的問題に取り組んでいます。他の医師たちが ChAc 患者を単なる精神病と誤診せず、症状を的確に認識するために診断上の特別の注意を論述しました。これはこの厄介な病状の治療を進展させるでしょう。



齊木 臣二 (Cambridge, UK) ChAc および MLS を含む運動障害患者の筋肉についての研究を報告しました。

谷慶彦 (大阪) 輸血専門家 日本での MLS に関する計数を提供 これは稀な病状についての始めて信頼できる数字のひとつです。

Adrian Danek, Munick は ChAc と MLS の匿名での患者情報の交換データベースを創設し、研究と試薬検査を促進する計画を提示しました。ヨーロッパ・ハンチントン病プロジェクトで確立されたモデルを使い、この計画は 2007 年初期には始動できます。彼が作り出す仲間の作業グループからの情報入力十分であればのことですが。

Giel Bosman, Nijmegen (ネイメーヘン、オランダ) の生化学者、は ChAc の赤血球細胞膜内の蛋白質の徹底的研究を報告しました。特にその赤血球が膜組織の一部を分散する仕方についてです。

横地富佐子 (東京) は強度の運動障害のある患者 2 名を手術しました。淡蒼球 (globus pallidus) という脳の小さな一部に穴を開けたのです。治ったと言うには程遠いながら、二

人とも生活を難しくするこれらの厄介な運動の頻発と激しさが和らいだようです。

木原ミキヒロ（東京） 神経学者 は 血圧と血液の還流を制御する自律神経障害の問題を強調しました。 ChAc ではひどい問題とはなりません、立ち上がる時に頭がくらくらしたり厄介です。

Benedikt Bader, Munich 神経病理学者 は「友の会」の協力でミュンヘン病理学実験室に寄贈された英国の神経病理学に関する初めてのデータを公開しました。 彼と **Felix Geser (Philadelphia)** は検死の際の脳の ChAc と MLS の発見物を調べました。つまり脳の微小な異常が明らかだったのです。二人は ChAc と MLS が、多くの場合脳を錯乱させる異質の蛋白が異常に蓄積し、緩慢に進行する他の神経症状と比べて、特異であることを強調したのです。 こうしたことは ChAc や MLS では起こりません。

揭示セッション (poster session) では **影山泰史**氏とその仲間（鹿児島）は心臓に問題が発生した ChAC 患者のケースを発表しました。 これに対し一方、**T.川上**氏のグループは筋肉内の問題を強調しました。 台湾の **Pang Yin Shih** は、通常は発作の治療に使われる levetiracetam を以って、不作為の体駆動作の治療に成功したと記載しました。 London の神経学者 **Sonia Gandhi** は **Richard Hardie** の 1991 年英国での症例を追跡しています。 Munchen グループの **Benedikt Bader** は脳細胞のコレイン蛋白を発見したデータを示しました。

Glenn Irvin は企画者や主賓に感謝し、有棘赤血球舞踏病 (ChAc) の理解と患者支援のキャンペーンへの国際的協力を願ってこの第 3 回国際シンポジウムを閉会しました。

6. 日本語での資料開示

日本での NA の罹患率の高さと NA 研究団体の進展から日本は NA 「友の会」にとってきわめて重要な国となっています。 京都シンポジウムにおいて、**広瀬博士** は日本では 71 症例の NA が科学文献で報告されていることを確認しました。他の国々においても、報告されていないか、診断すらされていないケースがたくさんあると思われます。 「友の会」はすべての患者に知



らしめ、医学的支援により一体化するよう努めています。 この主たる目的に沿って、「友の会」の資料をもっと日本語で提供できるよう図っています。

「友の会」での交流は創設来 5 年間で着実に進展しました。 ヤフー・チャットルーム

(<http://health.groups.yahoo.com/group/Neuroacanthocytosis>)開設初年度 2002 年の 1 年で、患者やその家族の間で 13 例ものやり取りがあり、14 のメッセージが載せられました。刊行物としての NA ニュースも大いに成長しました。いまや E-メールのリストには 500 件以上の宛先がありますが、日本語での資料はこれまでほとんどありませんでした。

言葉の壁を乗り越えて、広く日本の対象者に行き届きたいと願っています。中村雅之博士の京都とモンリオール・シンポジウムでの公演記録はウェブサイト www.naadvocacy.org で日本語にて掲載されています。英語、仏語、独語、スペイン語、ロシア語でも勿論見られます。ウェブページ www.naadvocacy を全部日本語でも見られるように計画しています。日本語翻訳の申し出は、モーリス悦子、船橋尚子、畠山マキ、出羽貞子 の諸氏から寄せられています。

日本人間の個人的な交流や対外接触に必要な事項については、首都圏にいる岡田真行が、日本の NA 患者の研究や治療に当たっている佐野輝教授他の方々に協力したいと申し出ています。日本語でのコミュニケーションを広げるため、なにかいいアイデアがありましたら、どうか glenn@naadvocacy.org へお知らせください。

7. 新治療法に照準： ボトックス(Botulinum Toxin)

神経有棘赤血球症患者は顎の筋肉に発作が生じ、舌や内頬を繰り返す噛むとても痛く煩わしい症状があります。食べていない時にはマウス・ガード(口腔防御器)が役立ちますが、使いにくいのです。ボトックス(Botox, Botulinum Toxin)は2-3ヶ月間筋肉の緊張を緩めます。スペインの患者の夫の話では、彼の妻は病状がますます悪化したそうで、「友の会」ではボトックスの有効な使い方についての情報を患者や医師から集めました。

「友の会」ではボトックスによる治療法に関する学術書の出版を支援してこの治療法の普及を図っています。これについては、今後の NA ニュースで更にお知らせします。

Sean Mitchell, Essex, England: ショーンがボトックスの注射をしてから、しゃべり方、噛み方、よだれや、歯がたみに大きな改善が見られました。ショーンはこれまで3度注射をし、そのたびに大きな効果が見られました。最初の注射では、構音に改善が見られ、それが2-3週間続き、彼の話すのを理解できました。2度目のより強い注射は4-6週間続き、話し方は更に改善し、よだれの垂れ流しや歯がたみは更に改善して、舌を噛むのを防ぐために使っていた歯ブラシも取り除くことが



できました。 ショーンは 1 月末に 3 度目の注射をし、更に良くなりました。 彼はいま話し方の治療をして、ますます良くなっています。 ボトックスを使う前には彼は話ができませんでした。 それは彼や家族にとりたまったことではありませんでした。 ご想像の通り、彼はボトックスの注射でよみがえり、ショーンは生命を取り戻したのです (ショーンの姉妹、Joanne Tansley 談)。

Peter Clark, Essex: まず私の状況をお話します。最初の症状は 1994 の半ばに起こりました。舌と頬肉を噛むことや口中の唾を制御することが難しくなり、よだれの垂れ流しとなりました。はじめは、原因はストレスかと疑われましたが、その当時私は生活や仕事(オックスフォードで考古学研究)を楽しんでいたもので、そんなことはあり得ないと思いました。てんかんの発作があったとき、麻薬を飲んでいのではないかと疑われました(そんなことはありません)。オックスフォードの Radclif 診療所神経学科に入れられ、1994 年 12 月神経有棘赤血球症と診断されました。London WC1N 3BG, Queen Square の国立神経外科病院((National Hospital for Neurology and Neurosurgery)を紹介され、そこで、この病気が確認されました。ここで、ボトックス治療が勧められました。私はこの治療を続け、神経生理学診療部(Dept. of Clinical Neurophysiology)のスタッフと親しくなりお世話になっています。



この治療は確かに有効だといえます。この注射をする前は、頬の内側や下をよく噛み、とても痛かったです。一日に何度もありました。ボトックスを使ってからこのようなことは少なくなりました。(たまには舌がもつれ、食物を吐き出すこともあります。)この治療は良いのですが、完璧ではありません。注射が効くまで数週間かかることがあります。注射後 3 ヶ月の最後の 2 週間は、口の動きが活発になります。ストレスが溜まったり、疲れているときも同じことが起こります。

もうひとつ気づいた事があります。雷が鳴り、雷光があると口の動きが活発になります。これが一般的かどうかは知りません。ときどきこうした発作があり、Queen Square の国立病院での検査入院を待ち望んでいます。

Pamela Korb, Germany: 私がはじめて頬の内側を噛んだのは 31.01.2005 28 歳の誕生日のことでした。2005 年の間、舌、唇、頬を噛み続けました。あまりに痛くてほとんど食べられませんでした。10kg 痩せました。医師や両親、私も理由が解りませんでした。その年のうちには自分で解るようになるだろうと思っていました。2005 年 11 月、神経医師

を訪ねましたが、境界例人格障害に基づく自傷行為だろうと言われました。

2006年2月、はじめててんかんの発作を起こしました。病院でまた起こりました。それ以来症状は悪化の一途をたどりました。鬱屈し、話がうまくできず、飲み込むことや吸うことができず、舌が食べ物を口外へ押し出してしまいます。2006年3月以来現在の神経医にかかっています。2006年5月には彼女の紹介で、Pfafferode, M・Ihausenの神経学・小児精神科・心理療法の専門病院にかかりました。



それだけです。で、私はなんなの？ いったいどうしたの？ この病気はなんなの？ よくなるの？ 誰か助けてくれるひとがいるの？

私はA型のbotulinum toxinであるDysportを一回7.5単位両側の咀嚼筋に打たれました。その投与はわずかでしたので、顎や頬の筋肉が弱くなったのには気づきませんでした。2007年1月と2月私はリハビリ診療所で数週間過ごしました。症状は勿論まだ残っていましたが、色々な治療のおかげで良くなってきました。いろいろなことが解ってきました。

私はいろいろな理学療法（cranio-sacral療法やFeldenkrais運動）や発音訓練（大声でゆっくり読むこと）をしました。発音療法士は私と一緒に食べたり飲んだりしてくれました。彼女は私が絶望的になるのを助けてくれ、食べ物や飲み物を舌が吐き出すことから来る絶望感を救ってくれました。座っている時の姿勢も直してくれました。食べ物を舌から外して頬の窪みに入れること、少しずつ飲むこと、舌を上顎につけることなどを教えてくれました。

私の心理療法では、筋肉の弛緩訓練でバイオフィードバック器具を使うのが有効でした。リラックスすることがとても難しかったのですが、これが早く効果的にできるようになりました。口の活動過多を減らし食べ戻しの音が聞こえなくなりました。私はこれらの治療法を家で自分から繰り返し行っています。この病気に対処するにはこれしかありません。

私にはこんな病気があります。でも、これが私なのです!!

両親に感謝しています。彼らは私に愛情と力を毎日与えてくれます。これを英訳してくれた Louise Dreher にも感謝します。

8. 患者に焦点：運動の効果

ちょっと運動をしたり外出を楽しんだりするのに役立っているのは、ほとんど毎週母と一緒に水泳に行くことです。私たちは歩いて（私は車椅子で）地元のクラブに行きますが、みなさん親切でやさしく、障害者用の大きな更衣室で着替えて、シャワーにつかり、胸まである水の深さを測ります。水の中でつかまらずにずっと歩き、時には早歩きして、泳ぎだしそうになります。私が泳ぐ時にはひっくり返らないように母が腰の辺りを支えてくれ、私は腕と足を同時に使うようにします。しばらくしてステップに腰掛けて運動してから、私たちは暖かで泡立つ大好きなスパーに移動します（写真）。



そこに 20 分はいさせてくれるよう母に頼みます。NA を患っている方には生甲斐を保つために恒常的に運動するようお勧めします。 -- Alex Irvine, London

10. 募金状況

英国での募金は前号のニューズレター以降 8,800 ポンドにも達しました。この中にはノース・ウェールズのパリー家からの 5,500 ポンドが入っています。このお金は毎年 5 月に開かれる歩く会のスポンサーからの寄付金の半分を NA に、残りの半分を癩癩に寄付されています。本や手作りのカードの売上金、小屋での集金、HSBC 銀行の職員からの慈善寄付などもあります。海外からは US\$5,500 ドルが NA 研究ファンドに寄贈されています。

「友の会」に寄付されたこれらの資金はすべて神経有棘赤血球症シンドロームの原因、症状、治療法の開発などための継続的本質的研究に当てられています。金額の如何を問わず、皆様からの援助は喜んでお受けします。ご寄付は“The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, 32 Launceston Place, London W8 5RN, UK”宛 お送りください。また、通貨により受取銀行口座が異なりますので、e-メールで Ginger または Glenn Irvine までお問い合わせください。 以上