

The Isaacs syndrome association Japan

アイザックス症候群



Ringo Times

「りんごの会」会報

VOL. 07
令和2年5月発行

- ☐ 全身の筋肉が
「ピクピクする、けいれんする、硬直する」
- ☐ 手を握った後、すぐに開くことができない
- ☐ 非常に汗をかきやすい
- ☐ 四肢の異常な感覚や痛み、倦怠感など・・・

こんな症状でお悩みのあなた。

もしかすると

「**アイザックス症候群**」という
病気かもしれません。

りんごの会
発足10周年記念号



- ◆ P.1 活動指針・ごあいさつ
- ◆ P.2 特定医療費受給者証所持者数、各都道府県別・年齢階級一覧 難病指定医一覧・筋電図・神経伝導分野、専門医・専門技術一覧
- ◆ P.3-5 りんごの会10年の歴史を写真で振り返ろう
- ◆ P.6-8 りんごの会10周年 みなさまからのメッセージ
- ◆ P.9-10 論文のご紹介・有村公良先生からのメッセージ
- ◆ P.11-12 連載第1回「アイザックス症候群について学ぼう」中村友紀先生
- ◆ P.13-14 もっと知りたいQ&A 鳥取県難病相談・支援センター編
- ◆ P.15-18 感染症に打ち勝とう！
 - ・正しい手洗い方法
 - ・歯磨きのコツ
 - ・免疫力を高める食事
 - ・手作りマスク作成方法
- ◆ P.19 おすすめ図書
- ◆ P.20 ・ゆうこ新聞のお知らせ
・編集後記
- ◆ P.21 平成31年度収支決算報告・りんごの会役員紹介
- ◆ P.22 ・入会案内
・ご寄付のお願い

アイザックス症候群りんごの会

名前の由来

「1日1個のりんごは医者を選ばせる」ということわざがあります。その「りんご」にあやかり、私たちアイザックス症候群の患者や家族が1日も早くこの病気から解放され、より健やかな生活が送れるようにという気持ちを込めて「りんごの会」と名付けました。

「活動指針」

- アイザックス症候群の認知度を上げる
- アイザックス症候群患者、家族の相談、話し合い、交流の場を提供する
- りんごの会会員に様々な情報を提供する



ごあいさつ

2010年1月19日に発足した「アイザックス症候群りんごの会」は2020年で発足10周年を迎えました。発足から10年を振り返ると、本当に様々なことが思い出されます。経験したことがないことを、自分でも驚くような勢いで乗り切ってきました。看護師だった私が難病患者となり、絶望した時期もありました。患者会を作り、たくさんの人に支えられ、アイザックス症候群が指定難病となりました。ありがとうございました。指定難病の告示番号が発足日と同じ119だったことには驚きました！学会にブース出展もさせていただき、多くの医療従事者にマイナーだったアイザックス症候群を知っていただけた機会を作ることでもできました。そしてたくさんの先生方とお話しさせていただく機会も増え、情報交換をさせていただいていることには感謝です。

10周年の今年は、オリンピックイヤーでもあり、華々しいものになるかと思っておりましたが、新型コロナウイルスの感染が世界的に拡がり、会報作成中も終息の気配は見え、緊急事態宣言も全国に出されました。亡くなられた方々のご冥福を心からお祈り申し上げます。

この先どうなってしまうのだろうかという不安をみなさんお持ちだと思えます。緊急事態宣言後はリモートワークが浸透し、テレビのコメンテーターも家から出演なんてことも増えました。これだけリモートワークが浸透したら、コロナ終息後もリモートワークは生き残るのではないのでしょうか？そうすれば、私たち難病患者にも、家で就労のチャンスが増えるのでは？世界的に大変な危機ですが、これを機に世の中の視点が変わり、今までできなかったことができるようになるという期待を持ちたいです。

1日も早く安心できる日常が戻ってくることを祈ります。そして、りんごの会の10周年は大変な年だったねと、20周年の時には若い会員に話せるよう、これからも地道にコツコツ活動して行きたいと思っておりますので、どうぞよろしくをお願いいたします。

代表 和久井 美紀



特定医療費（指定難病） 受給者証所持者数一覧 都道府県別

	H30年度	H29年度	H28年度		H30年度	H29年度	H28年度		H30年度	H29年度	H28年度
全 国	71	57	47	富 山	-	-	-	島 根	2	2	2
北海道	1	-	2	石 川	2	2	2	岡 山	3	2	1
青 森	1	2	1	福 井	-	-	-	広 島	1	-	-
岩 手	-	-	-	山 梨	-	-	-	山 口	3	2	-
宮 城	1	2	1	長 野	1	1	1	徳 島	1	-	-
秋 田	-	-	-	岐 阜	1	1	-	香 川	-	-	-
山 形	1	1	1	静 岡	1	1	1	愛 媛	2	1	1
福 島	-	-	-	愛 知	4	4	3	高 知	-	-	-
茨 城	1	1	1	三 重	1	1	1	福 岡	2	2	1
栃 木	1	-	-	滋 賀	-	-	-	佐 賀	2	2	1
群 馬	1	1	2	京 都	-	-	-	長 崎	1	1	-
埼 玉	4	3	2	大 阪	2	1	1	熊 本	-	-	-
千 葉	3	3	3	兵 庫	4	3	3	大 分	2	1	1
東 京	10	8	8	奈 良	1	2	1	宮 崎	-	-	-
神奈川	6	5	3	和歌山	-	-	-	鹿児島	4	1	2
新 潟	-	-	-	鳥 取	-	-	-	沖 縄	1	1	1

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 年齢階級

	総 数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳
H30年度	71	1	-	4	10
H29年度	57	1	-	3	10
H28年度	47	1	-	2	9
	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
H30年度	13	16	16	5	6
H29年度	11	14	10	4	4
H28年度	8	14	7	2	4

30年度の受給者証所持者数は71名でした。患者さんが増えることは喜ばしくはありませんが、症状に悩み苦しんでいる患者さんの診断に繋がることは、嬉しいことです。似た疾患も多くありますし、診断の結果アイザックス症候群ではないかもしれませんが、鑑別疾患に名前が挙がるようになることも、認知度が向上している証だと思っています。今後も認知度向上活動に力を入れて、悩み苦しむ患者さんの力になりたいと思います。

- もしかしたらアイザックス症候群かも？どこの病院を受診したらいいの？というお問い合わせが増えていきます。神経内科を受診することをお勧めしています。下記からご自身のお住まいの地域の先生を調べることができますので、ご活用ください。



難病指定医一覧

ご自身のお住まいの地域の「難病指定医」は、難病情報センターの都道府県・指定都市別「難病指定医」一覧から調べることができます。

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5309>



難病指定医一覧

筋電図・神経伝導分野、専門医・専門技術師一覧

日本臨床神経生理学会「専門医・専門技術師一覧」から、ご自身のお住まいの地域の先生を調べることができます。

筋電図・神経伝導分野はⓂマークがついている先生ですので、病院を選ぶ際にはぜひ参考になさってください。

<http://jscn.umin.ac.jp/specialist/list.html>



専門医
専門技術師一覧



アイザックス症候群りんごの会 10年の歴史を写真で振り返ろう

- 平成22年 1月 りんごの会発足
6月 勉強会（名古屋）
講師：有村 公良先生
- 平成23年 会員同士Skypeを利用し交流を深めました
- 平成24年 8月 医療相談会・講演会（鹿児島）
講師：有村 公良先生
- 患者交流会（鹿児島）



- 平成24年 12月 鹿児島大学大学院理工学研究科(化学生命・化学工学)にてアイザックス症候群について特別講義



- 平成25年 2月 鹿児島県相談支援従事者現任研修会にて「見えない障害(者)の生活のしづらさやアイザックス症候群について」講演
鹿児島県のテレビ局でアイザックス症候群についての特集を放送していただきました

- 平成25年 4月 難病認定嘆願署名活動開始
6月 街頭署名活動（鹿児島）
7月 街頭署名活動（鹿児島）



- 平成25年 8月 厚生労働副大臣へ要望書・署名提出
- 平成26年 2月 RDDイベント開催（鹿児島）
3月 厚生労働副大臣へ要望書・署名提出
10月 厚生労働省健康局疾病対策課長へ要望書・署名提出



平成26年 11月 患者交流会（東京）



平成27年 2月 RDDイベント開催（鹿児島）



平成27年 2月 日本末梢神経学会学術集会患者会
ブース出展（長野）



11月 患者交流会（東京）
帝京科学大学看護学科にて講義
12月 医療講演会（鹿児島）



平成28年 2月 RDDイベント開催（鹿児島）
5月 日本神経学会学術大会患者会
ブース出展（神戸）

7月 快をささえる難病ケア
スターティングガイド
（医学書院）発売



難病に関わる医療者、介護者、難病当事者、家族など様々な方が執筆しており、制度についてもわかりやすく解説されています。第11章には、代表和久井(旧姓:和田)がアイザックス症候群についてや、りんごの会発足に至るまで、また、自身のことについてもセキララに書いています。



平成28年 8月 日本末梢神経学会学術集会患者会
ブース出展（大阪）
9月 患者交流会・勉強会（東京）

平成29年 6月



製薬会社(大原薬品)での患者と社員との座談会



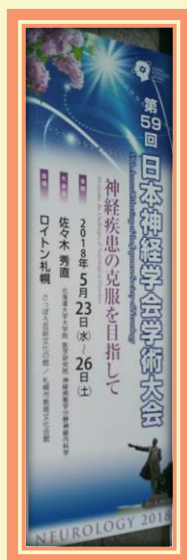
- 平成29年 8月 りんごの会LINEグループ開始
日本末梢神経学会学術集会患者会
ブース出展（名古屋）
9月 総合月刊福祉情報誌「ノーマライゼーション2017年9月号」寄稿



- 平成30年 1月 総合月刊福祉情報誌「ノーマライゼーション2018年1月号」寄稿
「工夫いろいろエンジョイライフ」
4月 公益財団法人キリン福祉財団さまより「キリン地域のちから応援事業」助成金を賜りました



- 平成30年 5月 日本神経学会学術大会患者会
ブース出展（札幌）
9月 日本末梢神経学会学術集会患者会
ブース出展（下関）



- 平成30年 11月 日本臨床神経生理学会学術
大会患者会ブース出展
日本神経治療学会学術集会
患者会ブース出展



- 平成31年 4月 アステラス製薬株式会社さまより「第14回 アステラス・スターライトパートナー患者会助成」助成金を賜りました
5月 日本神経学会学術大会患者会ブース出展（大阪）
8月 日本末梢神経学会学術集会患者会ブース出展（金沢）



- 12月 厚生労働省健康局難病対策課課長へ要望書を提出



- 3月 厚生労働省大臣官房総務課へ新型コロナウイルス感染拡大に関連する緊急要望書を提出

アイザックス症候群りんごの会10周年 みなさまからのメッセージ

お忙しい中、先生方や他疾患の患者会みなさまに、半ば強引でしたが「10周年なので何か一言メッセージをください」とお願いをしたところ、みなさま快く温かいメッセージを送って下さいました。ありがとうございます。

病気を抱えながらの患者会活動は楽しいことばかりではなく、大変なこともたくさんありましたが、バタバタとしながらもあっという間の10年でした。みなさまからの心温まるメッセージを読み、これからは頑張っていこう！という気持ちになりました。

これからはみなさまと共に、りんごの会も1歩ずつ成長していきたいと思います。

(メッセージは五十順、敬称略とさせていただきます。)

りんごの会10周年おめでとうございます。

代表の美紀さんにお会いするたびに、切れ味鋭い言動に刺激を受け、笑顔に癒されています。

松本の末梢神経学会(2015年)の患者団体ブースが出会いました。パンフレットに「テグレートール」とある！ファブリー病の痛みにも使われるので、親近感。展示品は、会員さん手作りの作品や情報満載の会報、愛がいっぱいです。美紀さん&りんごの会は、私の師匠です。

石原 八重子

ファブリー病・ライソゾーム病患者支援団体 Fabry NEXT



りんごの会10周年おめでとうございます。

早いものですね。でもこの10年の間の活躍は素晴らしい。念願の難病対策の中に入ることができました。その難病対策も「難病法」ができたのですね。皆さんの活躍も大いに貢献されました。この10年の間にはなんと美紀ちゃんの姓が変わったのですね。和久井さんと一緒になりました。前の姓は？忘れた！いろいろなことが変わっても本人はちっとも変わらずに、全国の難病患者団体、その関係者、そして神経内科の先生にも「美紀ちゃん」と親しまれていますね。

これからも苦しい時にも明るく楽しく、みんなのオアシスでいてください。

伊藤 たてお

日本難病・疾病団体協議会 (JPA)



りんごの会がはれて10周年を迎えられたとのこと、誠におめでとうございます。

アイザックス症候群の非常に辛いところは、希少疾患であることから診断に時間がかかるケースがまみられている点です。りんごの会を通して症状が周知されることを今後も期待しています。

またアイザックス症候群の病態解明とりんごの会の発展、そしてさらにはアイザックス症候群という病気そのものが根絶することで、りんごの会がめでたく解散となる日をお待ちしています。これからもおたがいに力と知識を合わせて戦っていきましょう！

大山 徹也

医療法人豊泉会 大山病院



アイザックス症候群りんごの会みなさま、りんごの会10周年おめでとうございます。埼玉医科大学総合医療センター神経内科の海田と申します。これまで多くの神経内科の患者さんを診てきましたが、アイザックス症候群の方はほんの数名でした。しかし、本当は私が気づかなかっただけでは？と振り返ることがあります。アイザックス症候群の患者さんが幸せになるためにはりんごの会の活動はとても大切です。りんごの会がますます発展しますように、微力ですが全力で応援していきます。

海田 賢一

埼玉医科大学総合医療センター神経内科



アイザックス症候群の患者さんの少なからずが、診断がつくまで、途方に暮れた日々を過ごされたのではないのでしょうか。時には「ストレスだね」とさえ云われたことがあったかも知れません。わたしが、りんごの会の設立メンバーのひとりである和久井さんにお会いしたのは、そんな時だったと思います。私のちょっとした発言をきっかけに、和久井さんは、鹿児島に有村先生を突撃訪問し、とうとう診断に至りました。その行動力がりんごの会設立の原動力になったのは間違いありません。アイザックス症候群の患者会が、なぜ「りんごの会」なのかをお聞きして、この会のなごやかな雰囲気が伝わってきました。次の10年の発展に大いに期待しています。

菊地 誠志

北海道医療センター





りんごの会設立10周年おめでとうございます。20年近く前の当直中、全身のあちこちのクランプ（有痛性筋痙攣）でひどく痛み、かつ全身にミオキミア（波打つような筋のぴくつき）がある患者さんが来ました。急いで医局へ戻り教科書のIsaacs症候群の項をめぐって「おおっ、これか!」と確認した、これが私のIsaacs症候群との出会いです。初めて見た症状への驚きは今も憶えています。この会はわかりにくいIsaacs症候群をわかりやすく発信してくれていて、とても感謝しています。体を大切にしつつ、この有意義な活動を続けていってください。

国分 則人
獨協医大脳神経内科

「りんごの会」創立10周年、おめでとうございます。希少疾患であるアイザックス症候群の患者会を立ち上げ、軌道に乗せるというのはとても大変なことだったと思います。アイザックス症候群は、診断のためのバイオマーカーが確立している疾患ではないので、担当医の疾患に対する知識と熱意がないと診療は難しい疾患です。診断から難易度が高いので、患者会を一つにまとめあげるといことは、もっとハードルが高く、関わるの方々の熱い思いがないとうまくいきません。その意味で「りんごの会」が10年も活動を続け、患者さんのみならず、医師や行政への働きかけを行ってきたことは本当に素晴らしいことです。今後もますますこの会が発展し、多くの患者さんの励みになることを期待しています。

清水 俊夫
東京都立神経病院



10周年おめでとうございます。はじめてお話をした際に、「この病気は、根性がないと、診断に至らないのです」とおっしゃっていたことに衝撃を受けました。「何か変」を諦めないで追求し続けたその先に、ようやく診断に至る。気づかない患者さんはたくさんいるかもしれない。現在の医学は、まだまだ発展途上であることを感じます。無知が一番つらいことだと「知ってもらう」ことを目指しての日々の活動が、実を結ぶことを願っています。

中山 優季
公財)東京都医学総合研究所 難病ケア看護ユニットリーダー

設立10周年おめでとうございます！

眼を閉じれば、代表がまだ若干初々しかった7年前の出会いが浮かんできます。お互いに指定難病を目指し、合同街頭署名活動・厚労省要請・患者会の運営等々、常に一緒に歩んできました。

僅か数十人の患者数で困難も多かった中で、活発で常に笑顔のりんごの会の皆様の眩しい姿は、多くの患者会の目標であり憧れです。これからも先頭を走り続け、難病の世界を超えて全国に笑顔を沢山送ってください！

永松 勝利
再発性多発軟骨炎（RP）患者会代表



神経内科の病気と診断された患者さんと家族が、これから病気を持ちながら生きていくにあたって、その道標になればいいなと思いながら書きました。

「病気になったらどうすればいいのか」

まず、病気をきちんと診断することはとても大切です。診断が決まることで、ある程度、将来の見通しがたち、今何が必要かがわかります。

ただ、ある診断名がついたとしても、経過は人によって様々であることは忘れないようにしておきたい。ある時点で、診断がつかない場合もあるけれど、だからといって、その事であまり思い悩まない方がよい。その時にできることをしながら経過をみたらいいのです。

次にすることは、現在の状態を把握することです。今、何が問題で、なにが必要なのかを考えて、それに対応します。将来、起こり得ることを知り、それに備えることは重要ですが、まだ起こっていないことを無闇に恐れる必要はありません。対応しておかなければ手遅れになることはきちんと準備しておく必要があるけれど、その時になってから考えればいいことは、先延ばしすればいいのです。不安を持ちながらでは、現在、目の前にある問題に全力を出し切ることができません。前向きな明るい気持ちがあってこそ、はじめて力を出し切ることができるのです。

難しいことを無理してやることは必ずしもよいことではありません。できないことがあるのなら、ほかになにかよい方法がないか考える、希望を忘れず、諦めさえしなければ必ず道は開けるのです。

野中 道夫
医療法人北祐会 北祐会神経内科病院



2016年12月に有村公良先生からのご紹介で美紀さんが都内へ転居され当院を受診してくださるようになり3年が経過しました。この会をたちあげてさらにアイザックス症候群を特定指定難病にすることにご尽力くださったことを後追いでわかりとても衝撃を受けました。

この10年の歩みを拝見しまして、改めて有村公良先生-美紀さんの信頼関係に感銘いたしました。医師-患者関係にプラスして、お互いのアイザックス症候群の闘いについてのビジョンがはっきりしていて、りんごの会の長期戦略・短期戦略ともに大変素晴らしいと思います。

2019年度も厚生労働省に治療、検査について要望書を提出していただき、医師主導という言葉もありますが、私がなんとか美紀さんの提案に完全に周回遅れで後追いしている状態で、まったく頭がさがります。こんなことではいかないので、2020年度はこちらからすこし提案ができればと考えております。

畑中 裕己
帝京大学脳神経内科



代表の美紀さんと出会ったのは難病法が成立する前、確か厚生労働省主催の意見交換会の会場だったと思います。車椅子の綺麗なお嬢さんだなあ、というのが第一印象で、年齢差もありその時はあまり話せませんでした（この綺麗なお嬢さんが、希少難病の患者会を立ち上げ、会報誌を作り、医師への周知を目指して学会にブースを設置するなど、全国をまたにかけて活躍する女傑であることを後になって知る）。その頃アイザックス症候群は希少難病がゆえ対象となくなりにくかった医療費助成を求めて活動していて、私は特定疾患（現：指定難病）の中で最も人数が多くなってしまった潰瘍性大腸炎を医療費助成から外さないでくれと活動していました。この全く両極の立場だった私たちでしたが、お互いナースということもあって話が合い、いつの間にか何かとやり取りするようになりました。美紀さんと、いろんな話をするうちに、疾患は違っても、病気を抱えて生きる生活者としての悩みは実は共通しているんだなあ、ということに気付かされました。そんなこんなで、今では当事者活動が続ける頼もしい同志、といった感じです。まだまだ難病患者を取り巻く社会は厳しいですが、法律ができて少しずつ世の中は動き始めました。私たちが生きやすい社会を願って、これからも一緒に歩んでいきましょう。10周年おめでとうございます！

秀島 晴美
難病サポートあゆむ(佐賀)

アイザックス症候群 りんごの会設立10周年誠にありがとうございます。初めて会った和久井代表の印象は『明るくかわいらしく何とも求心力がある』でした！『アイザック症候群』は、初めて聞いた疾患。想像を絶する辛い症状がいくつもあることを知りました。代表自らこの病気の患者であり身体のコントロールをしながらの会の運営、代表の努力と周りの方々のお力添えの賜物であると思います。これからも益々の盛会をお祈りすると共に代表 和久井美紀のファンの一人としても応援させていただきます。

藤原 加奈子
全国多発性硬化症友の会 関西支部 兵庫の会代表



アイザックス症候群に取り組むようになり5年が経ちました。今も治療法を模索する日々が続いています。アイザックス症候群は治療により改善する余地があります。私は筋電図、てんかん、頭痛を専門としますが、一見全然関係のない分野での見識がアイザックス症候群の治療に役立つ場合があります。治療法探しの二人三脚、患者さんには協力のほどお願いします。りんごの会は孤軍奮闘する医師の支えになっています。少なくとも私はどれだけ支えられたか計り知れません。そうであるなら二人三脚ではなく、四輪駆動(4WD)ですね。

森 仁
倉敷中央病院脳神経内科

『アイザックス症候群りんごの会』設立10周年おめでとうございます。希少難病の患者会ゆえに、設立～運営継続と困難続きだったことをお察しいたします。当会とはほぼ同じ頃の設定で、また和久井代表と年齢が近いこともあって、数多くのディスカッションやお互いの情報共有などを重ね、まるで戦友のようだと感じています。今後とも、患者会活動や学会等において刺激し合いながら、日本の難病活動を盛り上げていきましょう。ますますの盛会を祈念しております。

山田 隆司
Charcot-Marie-Tooth病患者会 CMT友の会代表



アイザックスりんごの会の10周年誠にありがとうございます。代表との出会いは5年前に遡り某研修施設のトイレでした(笑)。底抜けに明るい笑顔に惹かれたことを記憶しています。

私も当時患者会の関西エリアの事務局をしていました。患者会活動に限定せず病いの体験等多岐に分かち合えた出会いに感謝しております。これまでの道のりは苦勞のほうが多かったと思います。続けていくために強い意志をもっておられる代表をこれからも応援させていただきますね！

横川意音(障害をもつ双子の男の子の母やっています)
全国膠原病友の会 兵庫支部

みなさま、ありがとうございました。これからもりんごの会をよろしく願いいたします。



論文のご紹介



患者は日頃、先生方の論文を読むことはあまりないと思います。まして、アイザックス症候群についての論文は国内でもそれほど多くないため、読む機会はさらに少ないことでしょう。

今回は海外の論文を取り上げさせていただくことにしました。オックスフォード大学名誉教授のAngela Vincent先生の論文をご紹介します。りんごの会の学術監修をしてくださっている、大勝病院院長の有村公良先生が訳してくださいましたので、次項にそちらを掲載いたします。

以前、国際学会で有村先生が、アイザックス症候群の患者の多くが痛みを訴えることを発表され、その発表を聞いていたVincent先生はそれまで患者から直接症状を聞くことがなかったため、興味を持たれ、この論文を書くことに繋がったのだと、有村先生にお聞きしたことがあります。

患者が読むには少し難しいかもしれませんが、先生方は日頃から患者のことを考え、このような難しい論文を書くために研究してくださっていることを、患者が知ること大切だと思います。難しいからと敬遠せず、まずは一度お読みください。わからないところは主治医の先生に質問してみるのも、コミュニケーションを図るためにいいかもしれませんよ！

知ることは大切です。患者も自分の病気のことを学び、先生と一緒に医療を作っていけるようになると、素敵かもしれませんね。ただし、残念なことに間違った情報も多く存在していますので注意が必要です。すべてを信じるのではなく、正しい情報であるか見極める力をつけることも必要です。生涯勉強！病気を抱えている患者には大変ですが、患者会を通じて、みんなで一緒に正しい知識を身に付けていきたいと思っています。先生方にもご協力いただけると幸いです。



左から大勝病院院長の有村先生、Angela Vincent先生、りんごの会代表の和久井です。

大阪で開催された神経学会でご挨拶をさせていただきました。

とても優しい先生で、私のつたない英語にも耳を傾けてくださいました。有村先生が英語で「彼女は日本でアイザックス症候群の患者会をやっているんですよ」と話してくださいました。少し驚いた顔をされていたのがとても印象的でした。

アイザックス症候群の患者が、海外で研究をしてくださっている先生にお会いするという、夢のような時間でした。ありがとうございました。

りんごの会10周年に寄せて

医療法人三州会 大勝病院院長 有村公良

りんごの会10周年おめでとうございます。

私がアイザックス症候群の患者さんを初めて診たのは、1980年代後半だったと思います。留学から帰り、筋電図に非常に興味を持っていた時、先輩から初めてアイザックス症候群と思われる患者が宮崎の病院に入院していると知らされ、早速診察と筋電図検査を行いました。その時は初めて診る病気に驚いたことを覚えています。その後、1991年英国オックスフォード大学のNewsom Davis教授が、初めて自己免疫疾患であることを報告されました。それ以来、病気の機序について同僚、後輩や基礎の先生達と精力的に研究を重ねました。それとともに全国の神経内科の先生から情報を貰い、時には岐阜や東京まで診察に行きました。和久井さんも札幌の神経内科医からの紹介により鹿児島で診断し、その後今まで長い付き合いになりました。その間印象に残った出来事は、全国から集まっていた患者さん達と鹿児島でお会いしたことです。その際、病気のことでだけでなく、如何に日常生活で苦労されているかを身にしみて考えることができ、この病気の大変さを実感しました。

私は現在神経難病、リハビリテーションを専門とする病院に勤務しています。最近神経難病も不治の病気ではなく治療可能な疾患も数多く出てきています。以前私が在籍していた鹿児島大学第三内科は、周りから「わからない、治らない、でも諦めない」の3ない科と呼ばれていましたが、今では「わからない事が減っている、治るようになっていく、もちろん諦めない」と変わってきました。アイザックス症候群が根治できる未来がすぐ近くに迫っていることを、心から期待しています。

後天性ミオトニア(アイザックス症候群)におけるLGII、CASPR2、Contactin2と臨床症状および患者の訴える痛みに関連について

Vincent Aら. JAMA Neurol. 2018 Dec 1 ; 75(12) : 1519-1527

重要性:

後天性自己免疫性ニューロミオトニア(NMT)は電位依存性カリウムチャネル(VGKC)複合抗体と関連しているが、今日までに、特異抗原であるロイシンリッチグリオーマ不活性化タンパク質I(LGII)、コンタクチン関連蛋白2(CASPR2)およびコンタクチン2に対する自己抗体と臨床症状、とくに痛み、自律神経症状、中枢神経系の関与についての系統的な研究はない。

目的:

NMT患者において、疼痛の生活の質に対する影響を含めた、全ての臨床的特徴と血清自己抗体の関連を研究すること。

デザイン、設定、および症例

電気生理学的に確認されたNMT患者38人を対象とした臨床的特徴および血清学的検査に関するコホート研究が、2007年2月から2009年8月までの間にシドニー大学および鹿児島大学で臨床的に検討され、2~4年間にわたって追跡調査された。NMTとQOLとの関連は、2012年4月から2012年5月にかけて実施された独立した患者主導のオンライン疼痛調査で研究された。血清学的分析は2012年に行われ、最終データ解析は2016年に行われた。

主な成果と対策:

治療前後の0~6の範囲で障害をスコア化するmodified Rankinスケール(mRS) (0:正常、6:死亡)のスコアをCASPR2、LGII、およびcontactin 2 抗体の状態と組み合わせた。

結果:

38人のNMTコホートのうち、25人(65.8 %)が男性で、中央値(範囲)年齢は55歳(12~85歳)でした。23人(60.5%)が日本人であり、15人(39.5%)が白人/民族であった。対症療法(主に抗てんかん薬)がほとんどの軽度の疾患(mRS<3の患者12人)に使用される一方、免疫療法はmRSスコアが2を超える患者のほとんどに成功した。VGKC複合抗原に対する自己抗体陽性(17人の患者[45%])で、CASPR2(5人[13%])、contactin 2 (5人、1人はCASPR2も陽性[13%])、LGII(2人[5%])、またはLGIIとCASPR2の両方陽性は(6人[16%])であった。LGIIおよびCASPR2両方陽性の6人の患者の最後のグループは、高いmRSスコア(平均[SD]、3.8人[1.7%])、胸腺腫(4人)、疼痛(5人)、自律神経(6人)および睡眠障害(5人)を示した。患者主導の独立した調査に回答した56人の回答者は、深刻で解剖学的に広範囲に及ぶ可能性がある疼痛を報告し、それが失業、家庭内問題、および生活の質の低下を招くことが多かった。

結論と関連性:

このコホート研究では、NMTの臨床的および血清学的スペクトルの認識されていない側面について詳しく明らかにされた。多様な臨床症状と特定の抗体との関連性は限られているが、胸腺腫、疼痛ならびに自律神経系および中枢神経症状は、しばしばLGIIおよびCASPR2抗体の両方に共通して存在しており、合併症の拡がり(範囲)や生活の質(QOL)に対する病気の影響をより理解すべきである。