# 学校関係者・保護者のみなさまへ

みなさんは「シャルコー・マリー・トゥース病」という病名を聞かれたことがありますか? おそらく、初めて聞かれる方がほとんどではないでしょうか? 聞き慣れない病名かもしれませんが、すでに130年前に報告されている、遺伝性の末梢神経疾患です. この病気を初めて報告した3人の医師の名前を取って、「シャルコー・マリー・トゥース病(以下その頭文字をとって CMT と略します)」と名づけられています. CMT は、平成27年1月に、厚生労働省の「難病」の一つに指定されました.

CMT は、小児期あるいは学童期によく転んだり脚がやせていたりするということで気づかれることが多い末梢神経疾患です。1万人に1人と比較的まれなため認知度が低く、学校教員や関係する人たちに子どもたちの症状が十分理解されず、体育の授業や学校生活で、人知れ





#### シャルコー・マリー・トゥース病 (CMT)って, いったいどんな疾患なのですか?

- CMT は、遺伝子異常による末梢神経の病気です。
- 主な症状は、 両手足の筋萎縮と筋力低下、 感覚障害です。
- 多くは 20 歳までに「**走るのがおそい」「足がやせてきた」「手足がしびれる」**などの症状で気づかれます. 症状はゆっくりと進行していきます.
- まずは「神経内科」あるいは「小児科」で専門医の問診・診察を受けてください.

CMT は、遺伝子の異常が原因で末梢神経が障害される遺伝性末梢神経障害のなかで最も頻度の高い疾患です。日本での有病率は、10万人あたり10人程度とされています。CMT の主な症状は、1) 手・足や下腿の筋萎縮・筋力低下・変形(ちょうどシャンパンボトルを逆さにした様な形に見えるため「逆シャンパンボトル型」といわれます。図2)、2) 手足のしびれや感覚低下です。どちらの症状も、基本的に左右対称で、手足の先端にいくほど障害の程度が強いのが特徴です。一般的に20歳頃までにこれらの症状で気づかれますが、なかには60歳以降になって初めて気づかれる患者さんや、生まれてすぐあるいは小児期から症状のある患者さんもおられ、発症年齢にはかなりの幅があります。急に症状が悪化することはありませんが、年単位でゆっくり進行します。進行すると、装具や杖、車いすが必要になることもあります。

比較的まれな病気のため、専門の医師でないと診断が難しいことがあります。まずは総合病院の「**神経内科**」 あるいは「**小児科**」を受診していただき、専門医の診察を受けてください。丁寧な問診と身体診察、そして神経伝導検査を総合して、CMT と診断されます。必要に応じて、主治医の先生から、確定診断のための遺伝子検査を提案されることもあります。

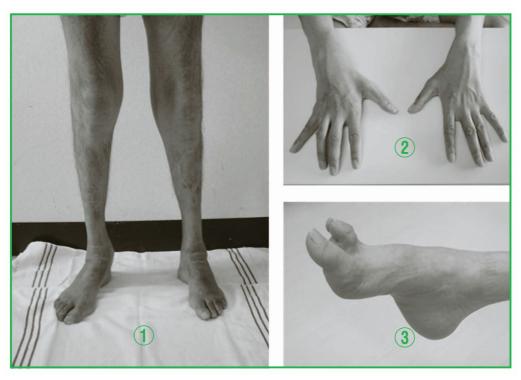


図2 大人の CMT 患者さんの足と手

子どもさんの場合はこれほどには目立たない可能性があります。①は膝の少し上から足先にかけて筋萎縮を示しています。シャンパンボトルを逆さまにしている形に似ているので「逆シャンパンボトル様萎縮」といわれます。②は手の萎縮です。特に親指と人差し指の間の筋肉が萎縮しています。③は足の変形で足の裏の筋肉が萎縮し土踏まずが高くなり、足の甲が高くなっています。「凹足」といわれます。



#### **CMT 患者さんでは、どうして足の筋肉が** やせたり、手足がしびれたりする<u>のですか?</u>

- CMTの末梢神経障害では、主に運動神経と感覚神経が障害されます。
- 運動神経の障害によって, **筋力低下**が生じたり, 筋肉に栄養が行き届かず**筋萎縮**が生じたりします. 関節(主に手足の関節)の変形が生じることもあります.
- 感覚神経の障害によって、手足の先の感覚低下やしびれ感、痛みを生じます。

末梢神経には、**運動機能・感覚機能・自律神経機能**の3つの重要な機能があります。CMTでは、このうち主に**運動機能・感覚機能**の2つが障害されています。この2つのシステム障害により、以下のような症状が出ることになります。

手足を動かして思うように動き、歩き、走りまわる**運動機能**は、あらゆる動物に備わっている大切なしくみです、「手足を動かせ」という指令は、大脳前部にある前頭葉から出て、背骨の中にある脊髄の中を下に伝わっていきます。この指令は、脊髄のある高さで次の細胞(**運動神経**)にリレーされます。**運動神経**は、手足の間を走行し、最終的に筋肉に指令を伝えます。CMTでは、この**運動神経**が障害されることで筋萎縮と筋力低下を生じます。症状は足の先端に行くほど強く、このため「よく転ぶ」「足の捻挫をする」「足がやせている」「足先が垂れる」「足の関節が変形する」などの症状が出現します。

ではヒトの感覚機能とは、どのようなしくみなのでしょうか? 手足の皮膚にある**感覚受容体**に低温や触覚などの感覚刺激が与えられることにより、末梢神経である**感覚神経**が興奮します。生じた神経の興奮は、運動神経と逆方向に、末梢から脊髄に向けて伝わります。そのあと脊髄を上行し、頭頂葉という脳の部位に伝わって、最終的に「冷たい」「触られた」と認識するのです(感覚伝導路)。CMTでは、感覚伝導路の末梢神経成分である**感覚神経**が障害されるため、「熱さや冷たさ、痛みを感じにくい」「しびれる」などの症状が出現します。

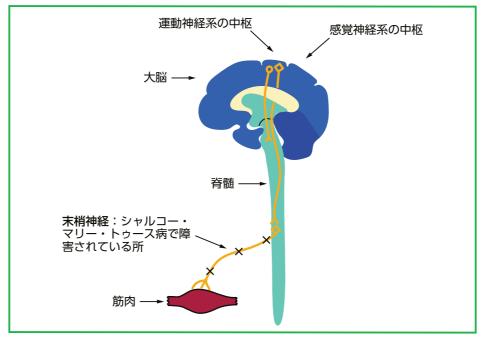


図3 脳・脊髄・末梢神経・筋の関係

大脳には運動神経系の中枢と感覚神経の中枢があります。たとえば、「手を握る」ときには、 大脳の運動神経系の中枢からの指令が脊髄と末梢神経を通って筋肉に伝えられます。シャルコー・マリー・トゥース病のように末梢神経が障害されているとこの指令が筋肉に伝わりに くくなります。また、末梢神経が障害されると筋肉が徐々に萎縮していきます。 @3

#### CMT の原因は何でしょうか?

- CMT は、ヒトの設計図である「遺伝子」の異常によって生じる疾患です。
- 現在、70個以上のCMTの原因遺伝子が報告されており、その多くは末梢神経の発達・ 機能維持に関わる遺伝子です。
- 必ずしも親から子に遺伝するものばかりではなく、家族の中で一人だけ遺伝子異常が生じること(突然変異)も少なくありません.

CMT は、末梢神経の発達や機能維持などに関わる遺伝子の異常によって、末梢神経障害が生じることがわかっています。現時点では約70個のCMTの原因遺伝子が報告されており、今後も増えてくると予想されます。

遺伝情報は世代間で引き継がれるため、患者さんのご両親のどちらかに同様の症状がみられたり、患者さんのお子さんに症状がみられたりすることがよくあります。その一方で、ご両親にまったく症状がなかったり、お子さんに症状がなかったりする場合もあります。家族内に同じ症状の人がいない場合、その原因としては、遺伝形式の違い・突然変異・同一家系内での症状の違いなど、さまざまな要因が関係しています。

したがって遺伝性末梢神経障害とは、正確には、「遺伝する病気」というよりは、「遺伝子異常が原因の病気」ということになります。原因遺伝子を特定することは、確定診断や将来の治療にむすびつく可能性があり、大切なことです。しかしながらその一方で、「遺伝」ということばに必要以上におびえることなく、一人の人間として、職業や学校・家庭生活を充実されることが、その人ならではの人生を謳歌することにつながると思います。

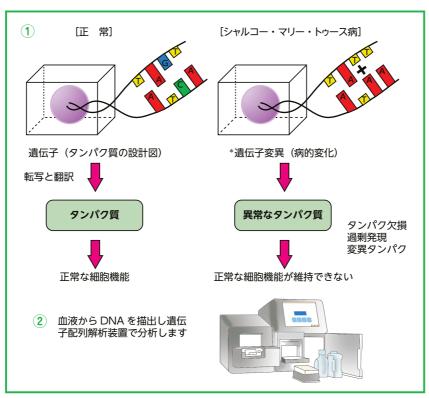


図4 遺伝子の異常によるシャルコー・マリー・トゥース病が発症するメカニズム

CMT に関連する遺伝子異常にはいろいろな種類があり、遺伝形式の違いなどによりご家族内に同じ症状の方がおられる場合もおられない場合もあります。①は遺伝子1塩基の異常による場合をを示しています。②は遺伝子配列を解析する自動シークエンサー(塩基配列解析装置)を示しています。

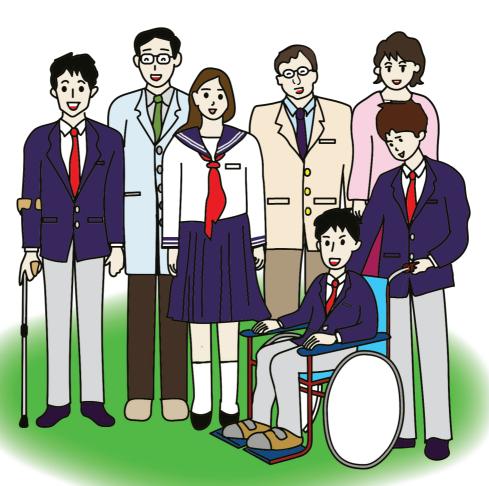


#### CMT の経過と治療法について教えてください.

- 基本的に寿命に影響を与える疾患ではありません.
- CMTの神経障害に対し有効性が証明された治療法は現時点ではありません.
- しかし、装具療法・手術・リハビリテーション・対症療法など、医療処置が必要なタイミングを逃さないためにも、医療機関への通院は重要です。

CMT は、走る・歩く・ものをつかむなどの機能障害のために、日常生活に影響が及ぶ疾患ですが、基本的に心臓や呼吸筋などは障害されないこともあって、基本的に寿命に影響を及ぼす疾患ではありません。ただ、症状の進行に伴い、下肢装具や杖、場合によっては車いすの利用が必要になることがあります。症状の進行は、患者さんによってさまざまです。装具療法や手術療法、リハビリテーションなどの、適切なタイミングを逃さないためにも、定期的な医療機関への通院がのぞましいと考えられます。

残念ながら、CMTの末梢神経障害に対して直接効果が証明された治療法は、現時点ではありません。世界あるいは日本の研究者が、この疾患の原因究明・治療法開発に向けて日夜研究を続けています。また日本の研究班も、この疾患の認知度をあげるために、全国各地で市民公開講座を開催したり、医療者向けの診療マニュアルを作成したりしています。今後も、なお一層のCMTの認知度向上・診療の質向上・治療法開発が望まれています。



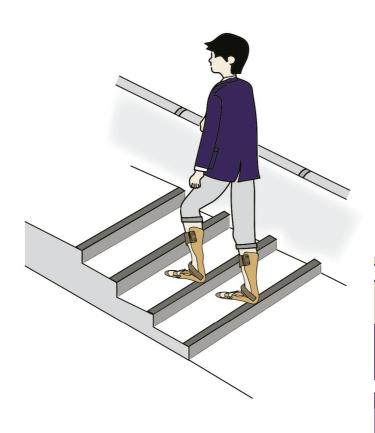


## CMT の子どもたちは、実際の学校・社会生活でどんな不便を感じているのでしょうか?

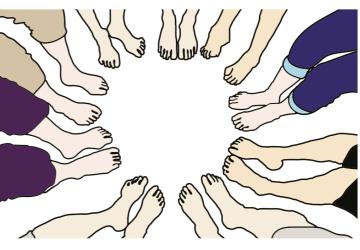
- 足が引っかかるので素早く走るのが難しく、階段の登り降りが苦手です。
- スリッパやサンダルは、脱げやすくて歩きにくいです。
- モノ(お箸・コイン・ボタン)をつまむのが苦手です。
- 疲れやすいので長い時間の作業がたいへんです。

筋力低下やしびれは、足の先端にいくほど強いのが特徴です。たとえば、歩くときに太ももを上げることはできますが、足のつま先を上げることができないため、つま先が引っかかったりしやすいのです。そのため、CMT の子どもたちは、階段や山道を登ることが苦手ですし、砂利道や場合によっては平らなところでも、よくつまずいたり足首を捻挫したりしやすいのです。長時間同じことをし続けると疲労しやすく、遠足などで休みなしに歩いたり、全校集会で立ちっぱなしだったりすると、疲れてふらついてしまうことがあります。また、足関節の変形から、和式トイレでしゃがむことが難しい子もいます。先生方には、学校生活でこのような小さな不便があることについて是非ご理解いただき、CMT の子どもたちの学習環境へ少し配慮をいただけるとありがたいです。

下肢と同様、上肢の筋萎縮も指先にいくほど強くなります。そのため、指先でものをつまみあげたり、お 箸や筆を持ったり、ペットボトルのふたを回したり、ボタンをとめたりすることが苦手です。作業をするの に健常な子たちよりも少し時間がかかることもあります。









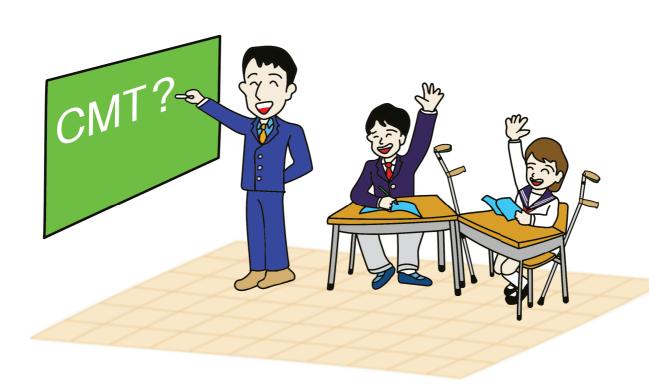
#### CMT の子どもたちに、学校関係者ができる ことは何でしょうか?

- まずは CMTってこんな病気なのだと理解してもらうだけで、違います、担任や体育の先生だけではなく、学年主任や管理職の先生方で情報を共有してもらうことも大切です。
- 学校生活でのちょっとした困りごとは、CMT による末梢神経障害の結果であることを理解してあげてください。
- 無理は禁物,でも、本人にできることはどんどんさせてあげてください.

CMTは比較的まれであるため、一般の方を含め保健の先生や学校関係者の間で認知度が低いのが現状です。一見すると、健康なまわりの児童・生徒と変わらないのですが、Q5 でお伝えしたような症状のため、日常的な学校生活や体育の授業で「ついていけない」場面があります。そんなとき、CMT という病気があってそのために症状がでていることを理解していただくだけで、患者さんへの接しかたが変わると思います。そして、患者さんと担任だけではなく、学年主任や学校管理職の方とも情報を共有してもらうことも重要かもしれません。

CMT の子どもたちにどんな症状があって、どんな点で不便を感じているのか、その解決方法を子どもと一緒に考えてもらえるといいかもしれません。その一方で、CMT では、過度に安静にしているとかえって筋力低下が進んでしまうこともあるとも言われています。ですので、是非本人に「どこまでだったらできるのか」具体的に聞いてあげてください。本人たちが安心してできる範囲のことはむしろ、どんどんさせてあげていただきたいのです。

CMT の筋力低下は末梢神経障害による症状であり、基本的に中枢神経(脳や脊髄)には異常がありませんので、知的能力は、健常者とまったく変わりません。手足の不自由を抱えながらも、社会に出て、会社員・医療職・弁護士など、幅広く活躍している患者さんもおられます。学校の先生方や親御さんには、健常な子たち同様、子どもの動機づけや将来への励ましをいただくことが大切です。



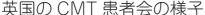
### CMT のホームページへのリンク集

- ▶ CMT の診断・治療・ケアに関する研究 本研究班のホームページ(HP)http://www.cmt-japan.com/index.html
- ▶ CMT 友の会 日本の代表的な CMT 患者会の HP http://www.j-cmt.org/
- ▶ CMT Association 米国の CMT 患者会の HP http://www.charcot-marie-tooth.org/
- ▶ CMT United Kingdom 英国の CMT 患者会の HP http://www.cmt.org.uk/
- ▶ Charcot-Marie-Tooth Association AUSTRALIA オーストラリアの CMT 患者会の HP http://www.cmt.org.au/
- ▶ Inherited Peripheral Neuropathies Mutation Database 遺伝性ニューロパチーのデータベース http://www.molgen.ua.be/CMTMutations/
- NIH medlineplus (CMT に関するガイド)
  NIH の CMT に関するガイド
  http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/charcotmarietoothdisease.html
- ▶ Facts about CMT
  Muscular dystrophy association の CMT に関するオーバービュー
  http://www.mdausa.org/publications/fa-cmt.html











米国の CMT 患者会の様子

#### CMT診療マニュアル編集委員会 編纂

詳しくは書籍『シャルコー・マリー・トゥース病 改訂2版』(2015年12月 金芳堂発行)をご参照ください.