

瀬川病の治療ってどんなことをするのか？

瀬川病にはL-ドパ剤、またはL-ドパ製剤が非常に効果的です。お薬は、生涯、内服を続けなければなりません、長期間に内服しても副作用がでる方は少なく、今も長く継続して内服している方が多いです。



どのくらい患者さんがいるの？

瀬川病は1970年に発見された病気であること、また専門医の数が限られていることから、正確な診断と適切な治療を受けていない患者さんが、国内にはまだ多くいらっしゃるのではないかと推測されます。

2023年、瀬川記念小児神経学クリニックにて、瀬川病の全国調査を行ったところ、全国で約120人の患者様の登録がありました。さらに多くの患者様がいらっしゃると思えます。

世界でも多くの患者さんがいらっしゃいます。小児神経の国際的な学会でも、長年歩けなかった子どもさんがL-ドパを使い奇跡的に改善し「Segawa disease」と診断した、と喜びと共に報告しています。

最近の国際医学の流れでは、「瀬川病」ではなく「GCH-1 遺伝子異常」と言うようになっております。しかし、世界の医師の多くが「Segawa disease」と呼び、瀬川先生に敬意を表しています。



まだ分からない事も

L-ドパ製剤を内服して改善することは多いのですが、軽症状が残ることもあります。まだ解明されていないこともあり、今後さらなる研究が必要と考えられています。

Illustration by のびこ

瀬川病かも？と悩む患者さまとご家族の方へ

瀬川病には効果的な薬があり、正しく服用すれば劇的に症状は改善し、日常生活を快適に過ごすことが可能になります。瀬川病と疑わしい症状があれば、瀬川病の診断基準および遺伝子検査にて診断の確定をすることをお勧めします。



保護者様メッセージ

私の子どもは瀬川病です。子どもが小学4年生の春、長年悩まされ原因不明だった病気が判明しました。正しい診断とお薬のおかげでみるみる症状が改善し、子どもの性格も明るくなりました。皆と同じ生活ができるようになったこと心より感謝しております。



瀬川昌也博士

それって瀬川病かもしれません

瀬川病

GCH-1 遺伝子異常症
(DYT/PARK-GCH-1)



昌仁醫修会 瀬川記念小児神経学クリニック

協力

瀬川病患者会 (<https://segawabyo.com/>)

一般社団法人 瀬川小児神経学研究所



クリニック



患者会



研究所

作成日:令和6年11月(第2版)

あれ？うちの子にこんな症状、..

□夕方になると

歩きにくくなる

こるびやすい

足が内側に入ってうまく歩けない

手が震える

ごろごろしている

疲れやすい



□朝は調子が良い(朝になると症状が改善、寝ると良くなる)

□歩き方が「おかしい」と言われたことがある

□体がやわらかい、ちゃんと立ってられない

□手が震える



それって瀬川病かも？！

夕方になると歩きにくくなります。歩けないと訴えても「甘えてる」「わがまま言わないで頑張りなさい」等と言われてしまい、なかなか理解してもらえない病です。



瀬川病ってどんな病気？

瀬川病は、1970年に、小児神経科医師 瀬川昌也医学博士が発見した病気です。朝は比較的うごけますが、夕方になると、足に力が入り動きにくくなる、足が内側に入るという症状(ジストニア)が出てきます。幼児期に発症することが多いですが、大人になってから発症することもあります。また、女性に多く発症するという特徴があります。

瀬川病は国内では患者数が少なく、また専門医の数が少ないことにより正しく判断されず、脳性麻痺等の異なる病名で診断されることもあります。しかし、日内変動がはっきりしており、ドパ製剤を使用すると、劇的に症状が改善することから、「気づけば治る病気」なのです。

瀬川病の発見

1970年、東京大学小児科外来で診療をしていた瀬川昌也先生は、ある4歳の女の子に出会いました。瀬川先生が東京大学の医学部を卒業し医局で小児神経外来を担当していた頃です。その親子は「なぜか、夕方になると歩行ができなくなる」という相談で外来を受診。診察をすると、「午前中より、午後には足の筋緊張の亢進が強くなる症状」を呈していました。しかし、その症状は「眠ると改善する」とのこと。「うちの子は寝相が良い」というお母様の話を聞きました。足の状態がジストニアという筋緊張の異常であることから、この当時、研究が進んでいた成人のパーキンソン病のお薬、L-ドパ(ドパミンを増やす薬)を投与したところ、きれいにその症状が改善しました。しかし瀬川先生は、その鋭い観察と考察力から、「この病気は大人のパーキンソン病とは明らかに違う」と診断。「新しい子どもの神経の病気」と考え、1971年に『L-dopaが著効を呈した小児脳基底核疾患—著明な日内変動を呈する遺伝性進行性脳基底核疾患—』として、論文を発表しました。これが「瀬川病」の第一例目となり、当時の学会で発表し、世界に認められました。

瀬川病の原因

瀬川昌也先生は、ドパミンを増やすお薬(L-ドパ、またはL-ドパ製剤)が著効することから、瀬川病の原因に、ドパミンという神経がかかわっていることに気づいていました。

長年その原因はわかりませんでした。ドパミンの代謝を研究されていた、大阪市立大学小児科特任教授(現 大阪公立大学大学院医学研究科) 新宅治夫先生らが、髄液(脳神経に流れている)の検査をしたところ、瀬川病では、ドパミンの代謝に関係するネオプテリン、ピオプテリンが低下していることを発見しました。そのことから、ドパミンを生成する経路に異常があるのではないかと推測されていました。

藤田医科大学(現 東京工業大学大学院生命理工学研究科教授) 瀬宏先生のグループが、ドパミンの代謝の上流にあるGCH1(GTPシクロヒドラーゼ1)という物質の遺伝子を研究されており、瀬川クリニックの瀬川病の患者さんを調べ

たところ、GCH1の遺伝子異常が発見され、その発見が、世界的な医学雑誌Nature genetics に掲載され、瀬川病の原因がわかったのです。

瀬川病の90%程の方に、このGCH1の遺伝子異常があることがわかっています。



整形外科に受診することが多い？

歩きにくいという、足の症状から始まること多いことから、整形外科に受診をすることが多いです。ただ、未だ瀬川病をよくご存知ない整形外科の先生も多いと思います。

もし「日内変動、朝は普通だが、夕方になると悪くなる」「脳性麻痺のようなものではあるが、朝と夜に症状に差がある」等、「日内変動」があるようでしたら、整形外科の先生に相談をして、小児神経科の受診を試みてください。

瀬川病を診断するのにどんな検査をするの？

◇症状から診断◇

症状に特徴があることから、臨床的に診断することが出来ます。

◇採血による遺伝子検査◇

瀬川病であることを確定診断するには、採血によるGCH1遺伝子検査を行います。専門病院であれば検査は可能です。費用はかからないことが多いです。

◇髄液による代謝の検査◇

瀬川病では、ドパミンの代謝に関連するブテリジンという物質が低下していることがわかっています。背中から髄液を採取する検査です。

◇頭部画像検査、脳波検査◇

異常がないことが多いですが、念のため検査をしておくと思います。

◇その他◇

瀬川記念小児神経学クリニックでは、表面筋電図検査でジストニアであることを証明する他、衝動性眼球運動検査やGating SEPという検査を行い、患者様の状態を評価しています。また心理検査を行うこともあります。