
難治病治療の進歩

荒若 繁樹 先生

(大阪医科大学 内科学 IV 教室神経内科 教授)

神経内科は、アルツハイマー病、パーキンソン病、筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症など原因がわからず進行を止める治療のない、いわゆる“神経難病”の患者さんの診療を行います。アルツハイマー病は、60～70歳代で肉体的に仕事も十分できる方が、徐々に記憶が保てなくなり、徘徊・妄想などが出現して、日常生活に適応できなくなります。筋萎縮性側索硬化症は、徐々に手足の力が入らなくなり、人工呼吸器をつけなければ致命的な経過を辿ります。これらの神経難病は、100年以上前から知られているにもかかわらず、医学の進歩から取り残されているかのようです。

しかし、1990年代から遺伝学・分子生物学な研究が進み、神経難病の病態が徐々に明らかになってきました。そして、ここ数年の進歩として、一部の神経難病で分子を標的とした薬剤が登場してきました。脊髄筋萎縮症は、遺伝性運動ニューロン病の1種で、多くの場合 SMN1 遺伝子の異常により生じます。生後すぐに発症する I 型 (Werdnig-Hoffmann 病) から 20 歳以上で発症する IV 型まであります。2017 年に SMN2 遺伝子を標的とした核酸医薬品が登場し、治療効果があがっています。家族性アミロイドポリニューロパチーという遺伝性の全身型アミロイドーシスでは、アミロイドの沈着を抑える薬剤が登場しました。これらは治療可能な疾患となり、遅れずに診断することの重要性が言われています。

また、アルツハイマー病ではアミロイドβタンパク質を標的とした治療薬の開発が精力的に行われ、今後数年での実臨床への応用が期待されています。パーキンソン病では、分子標的薬は開発されていませんが、ドパミン代謝に働く新しい薬剤が登場します。

本講演では、神経難病の治療の進歩について、1)既に臨床応用されている新しい分子標的薬、2)今後登場が期待される分子標的薬、3)分子標的薬以外の新しい治療法に分けて話をさせていただきます。