

筋ジストロフィーの
リハビリテーションを行う上で
知っておきたい臨床知識

国立病院機構刀根山病院神経内科

松村 剛



筋ジストロフィーとは

■ 定義

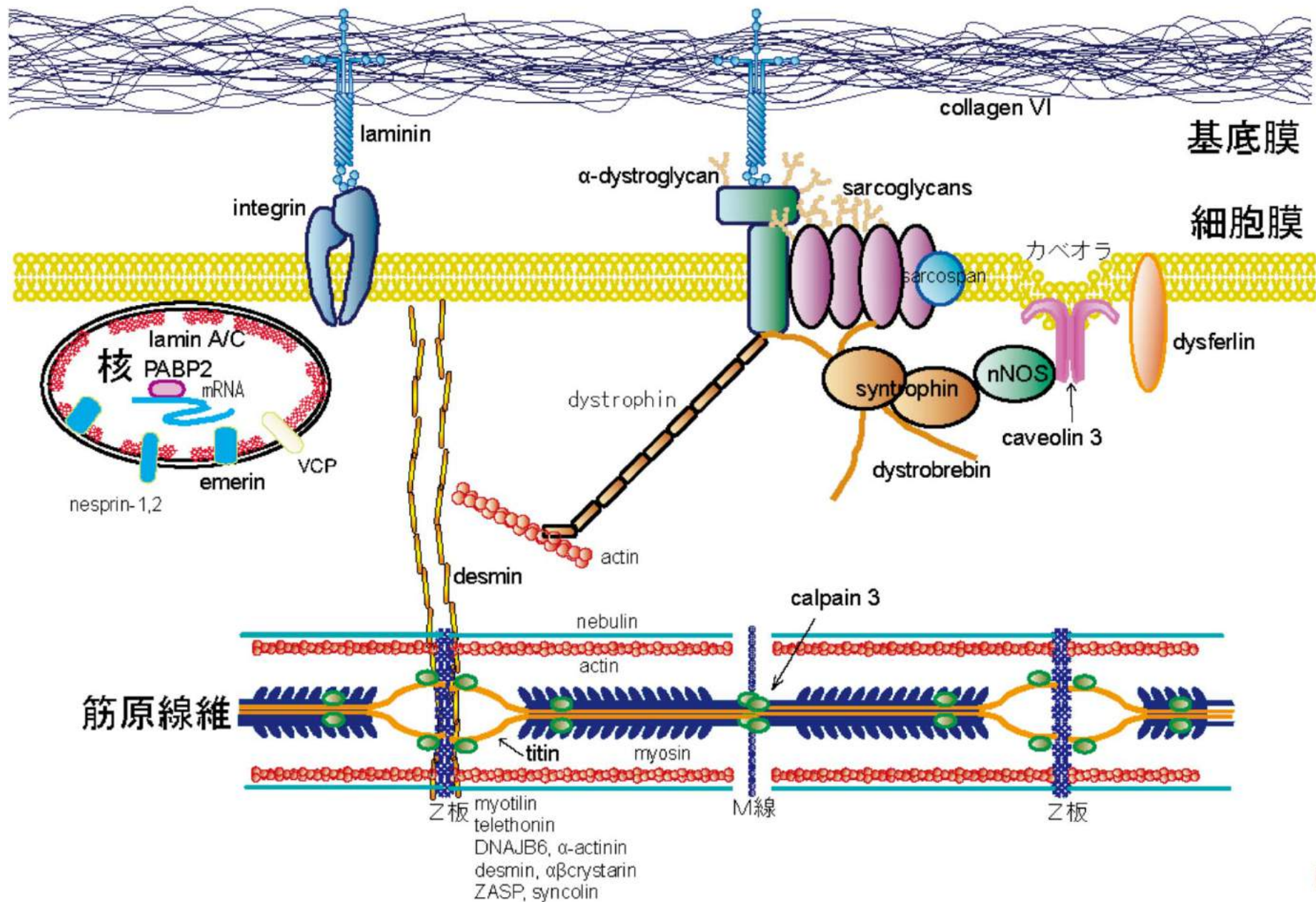
- 筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下を見る遺伝性疾患

■ 古典的分類（表現型と遺伝形式による分類）

- ジストロフィン異常症(Duchenne型/Becker型)：X染色体連鎖
- 肢帯型：常染色体優性/劣性
- 先天性：常染色体優性/劣性
- 顔面肩甲上腕型：常染色体優性
- 筋強直性ジストロフィー：常染色体優性
 - Emery-Dreifuss型：常染色体優性/劣性、X染色体連鎖
 - 眼咽頭筋型：常染色体優性/劣性

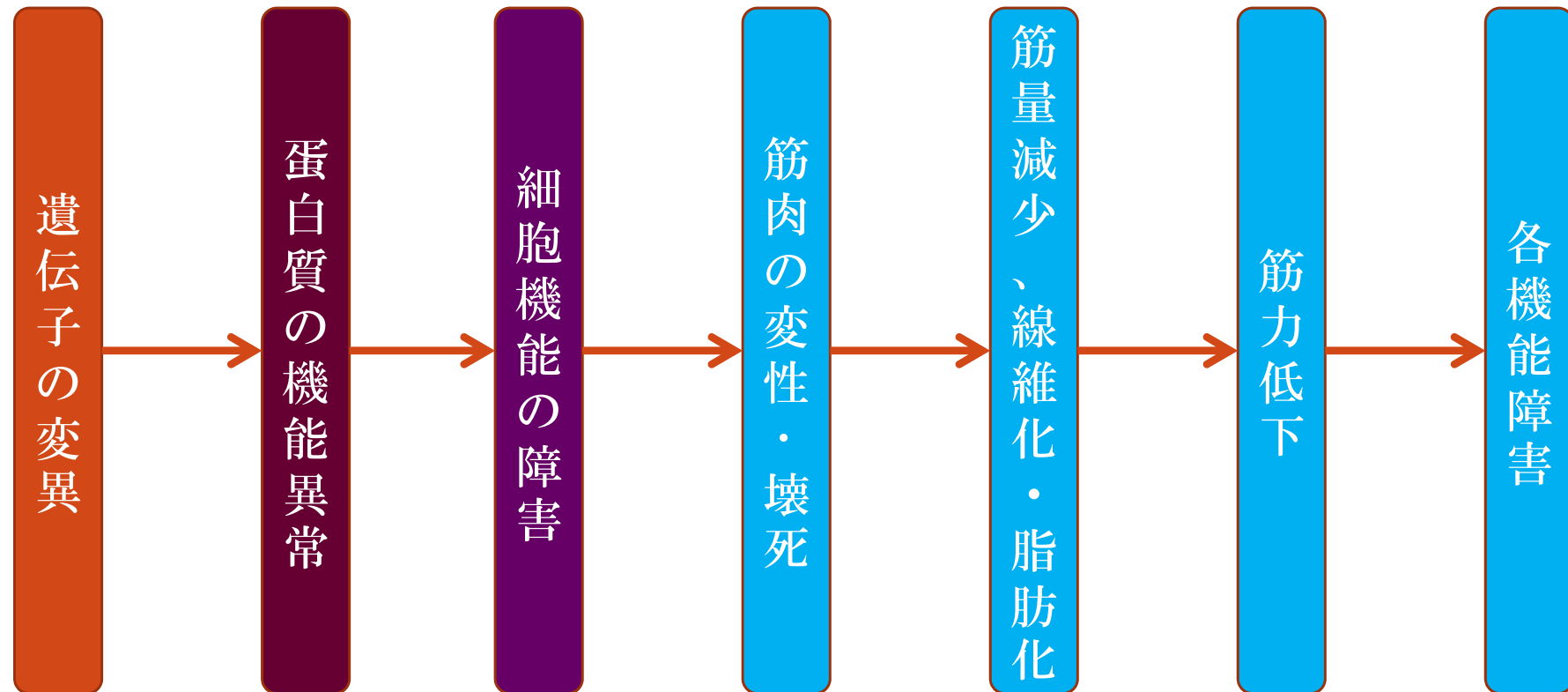


筋ジストロフィーに関連する蛋白



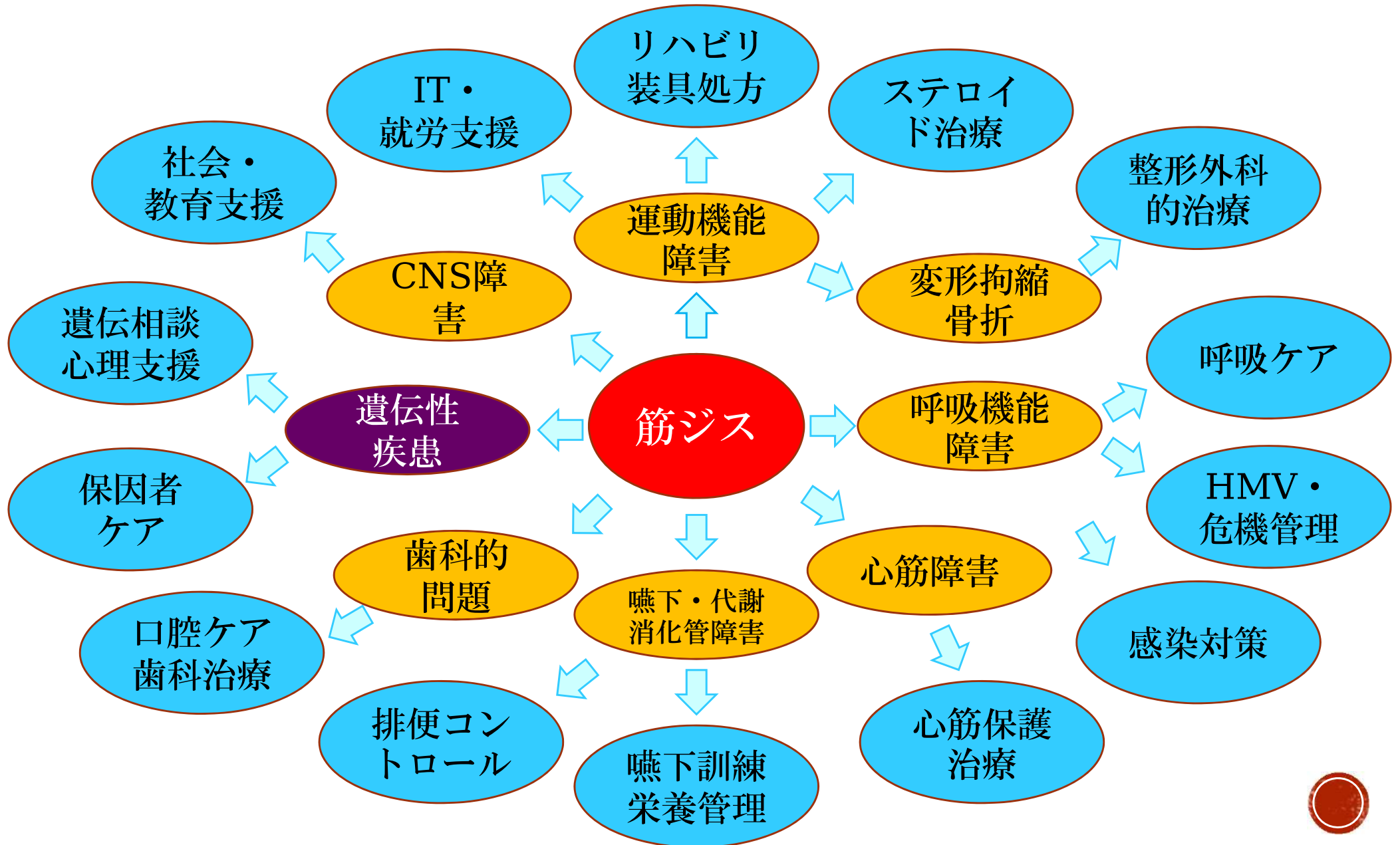
筋ジストロフィーのセントラルドグマ

- 原因：骨格筋関連蛋白の遺伝子変異
 - 遺伝子は異なっても、筋変性・壊死後の発症メカニズムには共通の部分が多い



筋ジストロフィーの医療的課題

- 困ることは動けないことだけでは無い



筋ジス医療の効果・限界・未来

■ 変わったこと

- 生命予後の改善：呼吸管理・心筋保護治療の普及
- 療養場所が施設から地域へ
 - ノーマライゼーション、ユニバーサルデザイン
 - 携帯型医療機器の開発、在宅サービス拡充
 - 成人患者の社会参加、介護者負担軽減が大きな課題

■ 変わらないこと

- 機能障害・合併症の存在・進行
 - 二次障害予防・代償的手段の重要性が高い

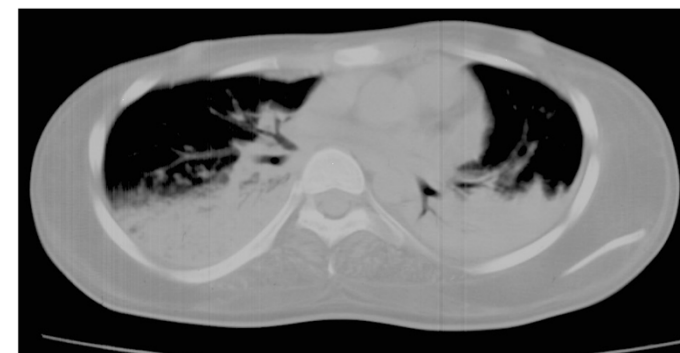
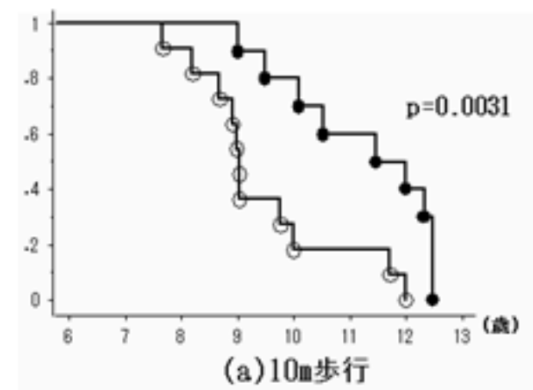
■ 変わろうとしていること

- 新規治療薬・機器の開発が進みつつある
 - 機能予後の改善も期待できる



リハビリは全てのステージで重要

- 二次性障害予防
 - 変形拘縮
 - 気道クリアランス・コンプライアンス維持
 - 誤嚥防止
- ADL維持・拡大
 - 移動能力確保
 - IT支援
 - 障害スポーツ・活動
 - 就労能力
- 一次性障害の維持・改善???



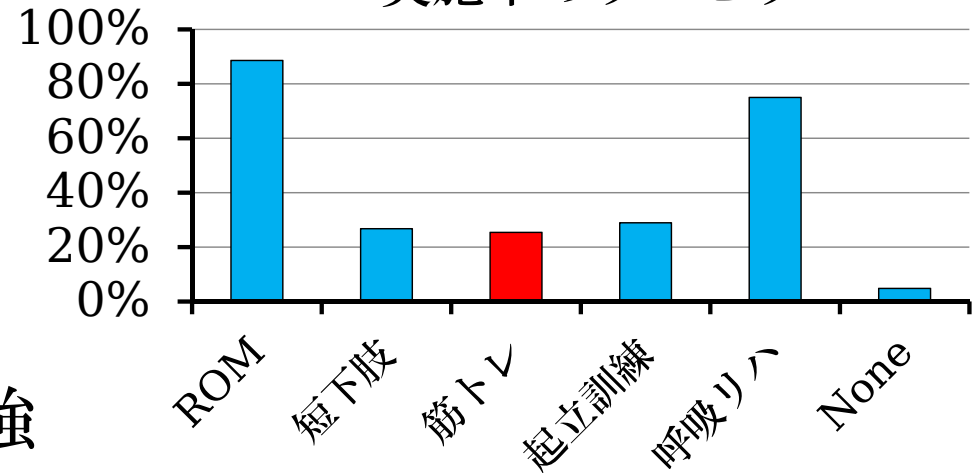
リハビリにおいて意識して欲しいこと

- 過用・廃用双方の予防
- 心・肺・嚥下機能等にも注意
- 社会参加・自己実現の達成援助
- 遺伝性疾患への配慮
- CNS障害の可能性にも注意



過用・廃用予防

実施中のリハビリ



■ DMDガイドライン前調査

- 筋力増強訓練を実施：20%強
 - 鎮痛剤を飲んで筋トレをしている施設もあるらしい
- 人の骨格筋の再生能力は低い
- 筋ジストロフィーでは骨格筋の脆弱性が存在
 - 過用による筋障害の反復は再生能力を枯渇させ進行を早める

■ 筋血流にも注意(ジストロフィン異常症)

- ジストロフィン異常はnNOSの機能を障害し運動時の筋血流維持機能を低下させる

■ 左右対称・近位筋優位とは限らない

- 丁寧な機能評価が必要



心・肺・嚥下機能等への配慮

- 運動機能が保たれている症例では心筋症が問題なことが少なくない(ベッカー型等)
- 不整脈にも要注意(筋強直性、EDMD等)
- 肺活量が正常でも低酸素血症が存在する場合がある(筋強直性等)
 - 運動により改善する場合、増悪する場合がある
- 血栓症リスク(深部静脈、心内血栓等)
- 嚥下機能・咳嗽能力にも注意



社会参加・自己実現支援

- 多くの患者は成人後も地域で生活
- 社会参加・自己実現(就労)が大きな課題
 - 移動能力確保
 - 障害スポーツ・アクティビティ
 - IT支援、就労能力開発
 - 環境調整



2014年(平成26年)3月31日 月曜日

享月
日
業新
聞




親指は動く働く絆

難病で寝たきりの社長が、難病で寝たきりの男性を雇った。初めて雇われ、男性は思った。「働ける力が残っている」。わずかに動く両手の親指を使い、インターネット上で働く。
愛知県東海市のウェブサイト

「寝たきり社長」とネットビジネス 初任給で母にケーキ

◆自宅パソコンを操る佐藤仙務さん＝愛知県東海市
◆宗本智之さん＝大阪府東大阪市

・名刺制作「仙務」社長の佐藤仙務さん(左)と、雇われた大阪府東大阪市の宗本智之さん(右)は、昨年5月にフェイスブックで知り合った。

自称「寝たきり社長」の佐藤さんは、筋肉が衰える「脊髄性筋萎縮症」を抱えながら2011年に起業。両手の親指を使い、パソコンで経理と顧客対応をこなす。同じ病気で比較的障害の軽い幼なじみが名刺などのデザインを担う。

宗本さんは、筋肉が萎縮する「筋ジストロフィー」と3歳で診断され、小学校3年生で車いすの生活になった。近畿大で数学を専攻し、寝たきりになった後も自宅で指導を受け、07年に博士号を取った。

今は人工呼吸器をつける。動くのは両手の親指だけだが、パソコンを操り、絵を描いたり、新聞に俳句を投稿したりする。

宗本さんの経歴や、似た境遇ながら仕事がないことを、佐藤さんはフェイスブックで知った。昨夏、メッセージを送ってみた。「一緒に働いてみませんか」。

返信があった。「PC(パソコン)

心理的配慮

- 遺伝性疾患への配慮
 - 偏見・心理的負荷への配慮、誤解に基づく説明回避
 - Challengedとしての存在
- 中枢神経障害の存在への配慮
 - 知的障害：福山型、DMD、筋強直性等
 - 発達障害：DMD等
 - てんかん・けいれん：福山型、DMD等
 - 相手の理解力・精神状態に配慮した説明・アプローチ



ご清聴有り難うございました

- 筋ジストロフィーにおいてリハビリテーションは、生命予後の改善と患者の生活を支えるために不可欠なものです
- 早期から、専門機関と連携して適切なリハビリテーションが実施できることを期待します

