

筋ジストロフィー概論

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

§ 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(1歳以後の発症)

§ 先天性 : 常染色体優性/劣性(1歳未満の発症)

§ 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

§ エメリー・ドライフス型 : 常染色体優性/劣性、X染色体連鎖

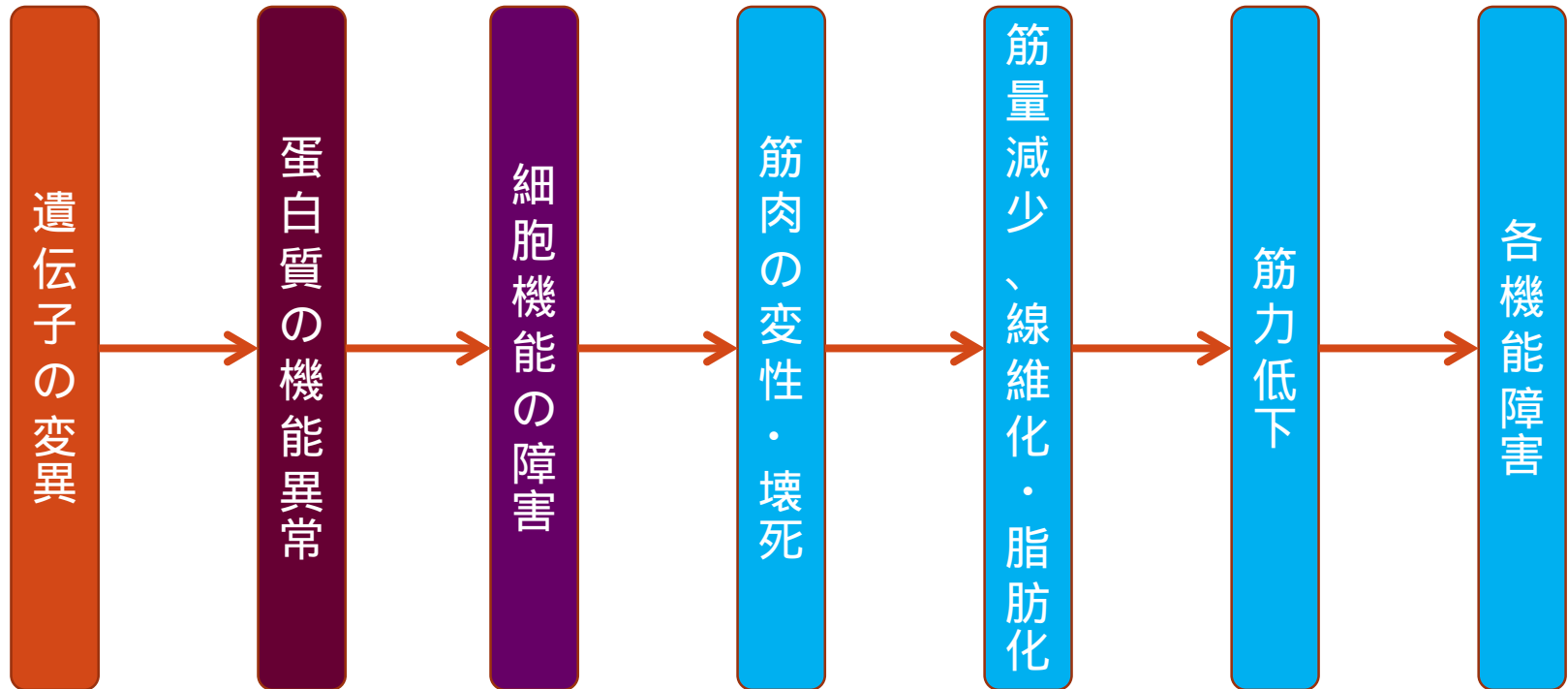
§ 眼咽頭筋型 : 常染色体優性/劣性



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



主要な責任遺伝子と病型

顔面肩甲上腕型

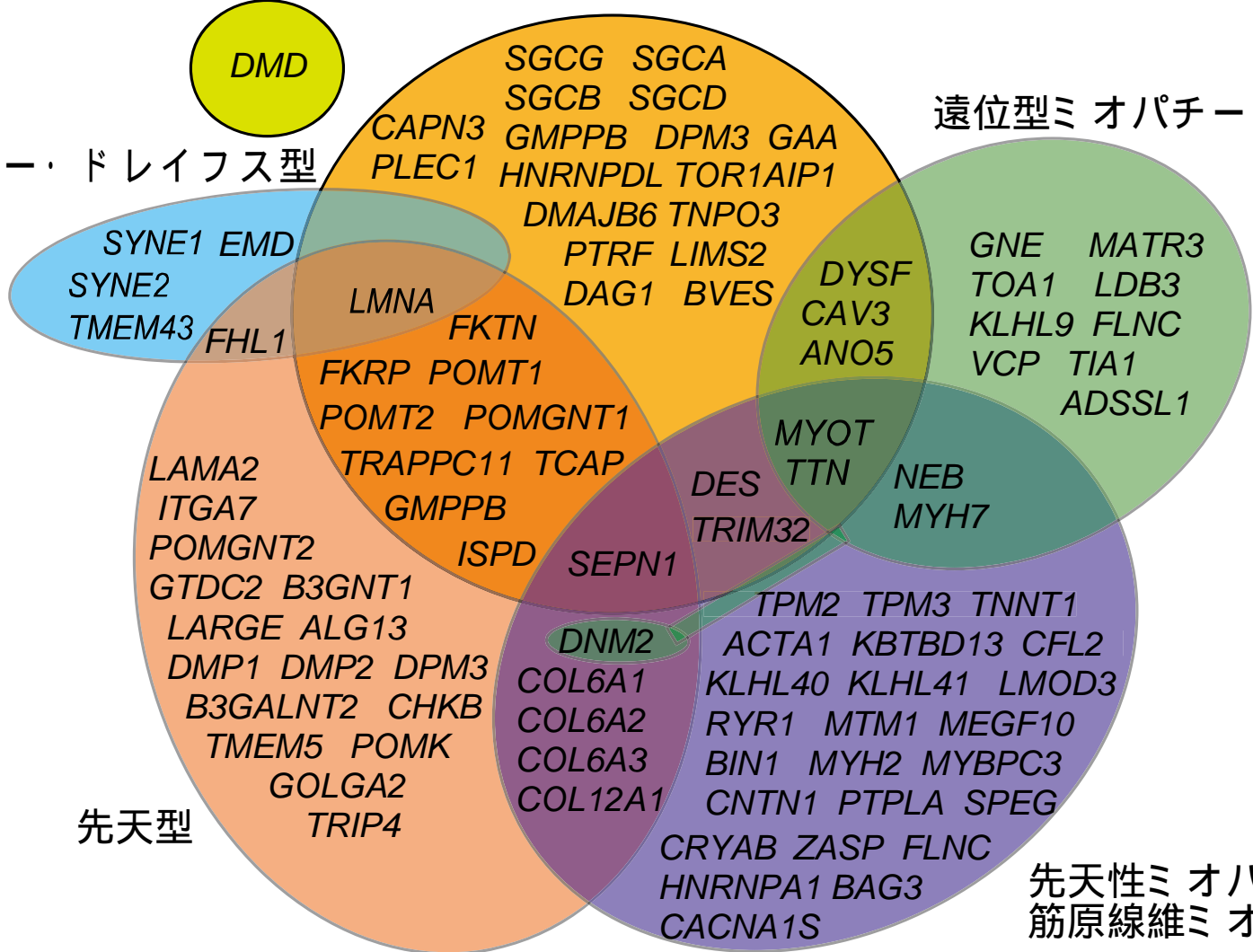
ジストロフィン異常症

肢帯型

DUX4
SMCHD1

DMD

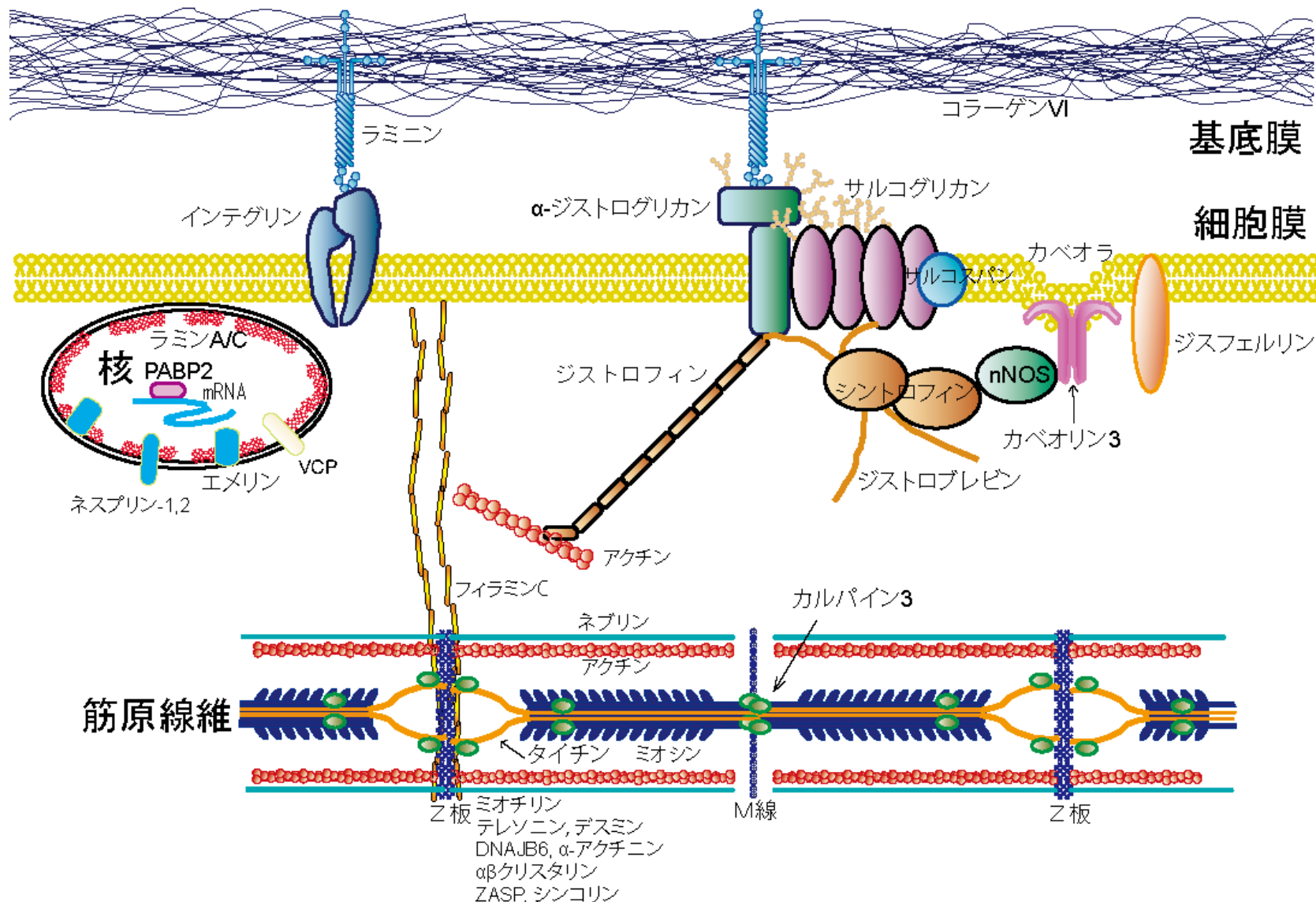
エメリー・ドレイフス型



§ 遺伝学的・表現的多様性がある



筋ジストロフィーに関連する蛋白

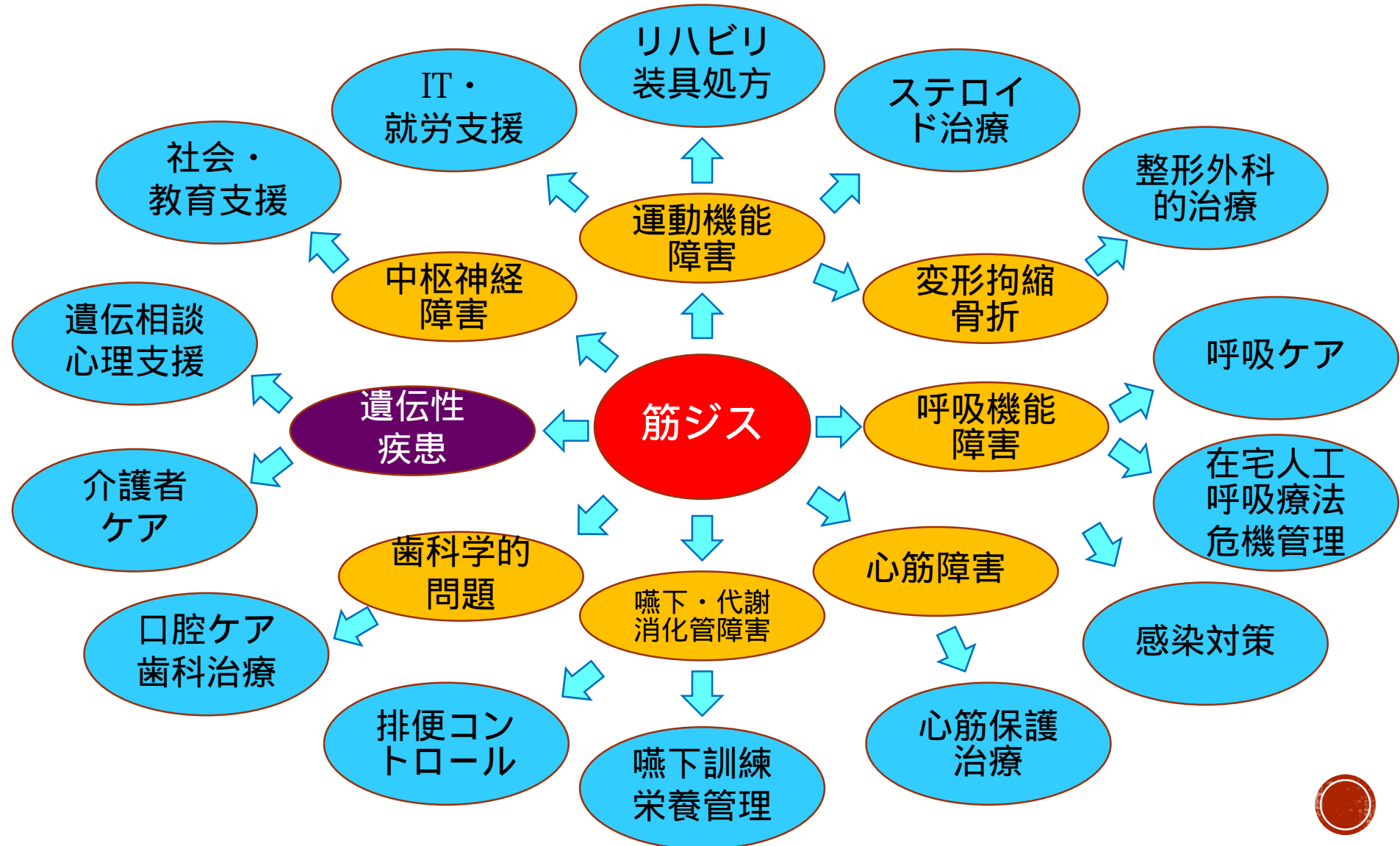


§ 発現部位・機能も様々



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



集学的・前方視的対応が重要

- § 過用・廃用防止、拘縮・変形予防
- § 事故・骨折予防・骨代謝
- § 代償的手段導入：ADL維持拡大
- § 定期的機能評価
- § 合併症管理：呼吸・心臓・嚥下・消化管、歯科
- § 栄養管理・食育
- § 中枢神経障害：知的障害、発達障害
- § 心理的・遺伝学的ケア、教育・子育て支援
- § 就労・自己実現支援

- § 早期から多職種が連携して関わる必要がある

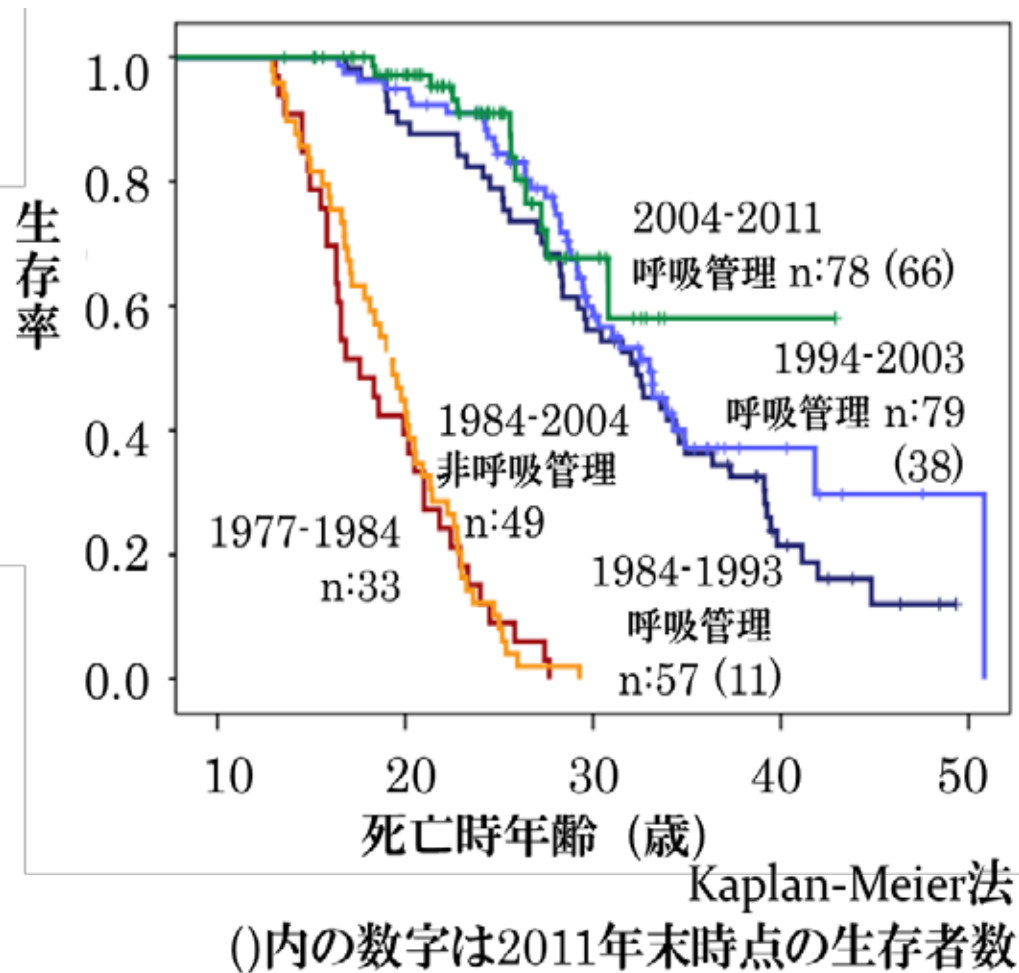


本邦筋ジス医療の歴史

- § 1964年3月：「全国進行性筋萎縮症児親の会」設立
 - § 現日本筋ジストロフィー協会
- § 1964年5月：進行性筋萎縮症児対策要綱
 - § 国立療養所(全国27施設)に専門病棟設置
 - § 医療・教育の保証：福祉職(児童指導員、保母)配置、養護学校併設
 - § 多職種による集学的医療：看護、リハビリ、栄養、etc.
- § 1968年～：筋ジストロフィー研究班が組織
 - § 1972年難病対策要綱より先行
 - § 難病施策とは別立てで対策が実施されてきた



生命予後の大幅な改善



- 50%生存年齢
 - 呼吸管理無し
 - 1977-1983: 17.6 ± 1.0 歳
 - 1984-2004: 19.3 ± 0.8 歳
 - 2005以降全員呼吸器装着
 - 呼吸管理有り
 - 1984-1993: 32.3 ± 2.1 歳
 - 1994-2003: 33.0 ± 1.4 歳
 - 2004-2010: 40歳代?
- 50歳代のDMDも見られるようになった



社会変化により生活の場が地域へ

§ 社会的変化(1981年～国際障害者年)

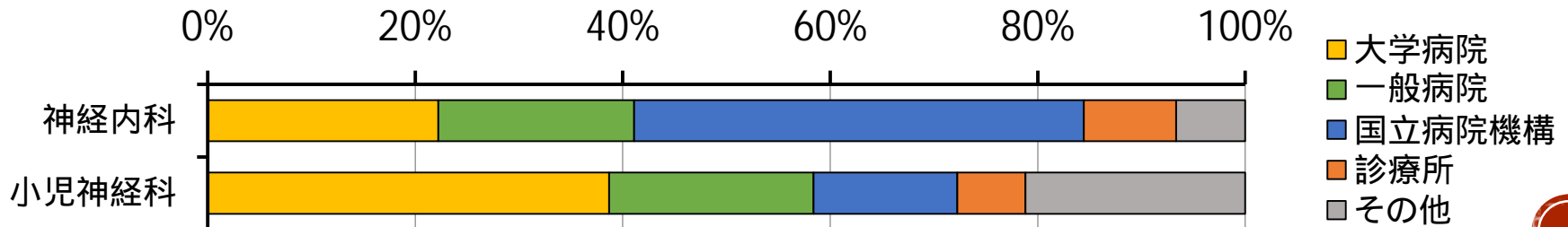
- § コロニー思想からノーマライゼーション思想へ
- § 障害児の学校受け入れ

§ 医療的变化

- § 携帯型医療機器(人工呼吸器・吸引器等etc.)の普及
- § 医療保険改定(1990年、1994年)：HMVが可能に
- § 在宅支援サービス拡充

§ 患者の療養場所は病院(施設)から在宅へ

- § 患者の受診先が多様化：一般小児科・内科の受診も多い
- § 専門機関の早期からの関わりが減少



呼吸器装着患者のADL/QOLも向上

電動車椅子サッカー
全国大会・国際大会もある

絵画作成

車椅子ホッケー

飛行機での旅行(沖縄)

成人後の就労・自己実現が関心事



新規治療薬開発が臨床段階に

§ 1987年ジストロフィン遺伝子の発見

§ 病態解明の進歩

§ 遺伝子・病態に対する治療の開発

§ Translational researchの時代

§ オーフアンドラッグの研究開発促進制度

§ 条件付き早期承認制度

§ 製薬企業の参加：

§ 新規創薬：核酸医薬etc.

§ オフラベル薬：トラニラストetc.

§ 治験・臨床試験実施体制の整備

§ 患者登録：Remudy, etc.

§ 臨床研究ネットワーク：MDCTN, etc.



希少疾病における患者登録の目的

臨床試験・治験の推進

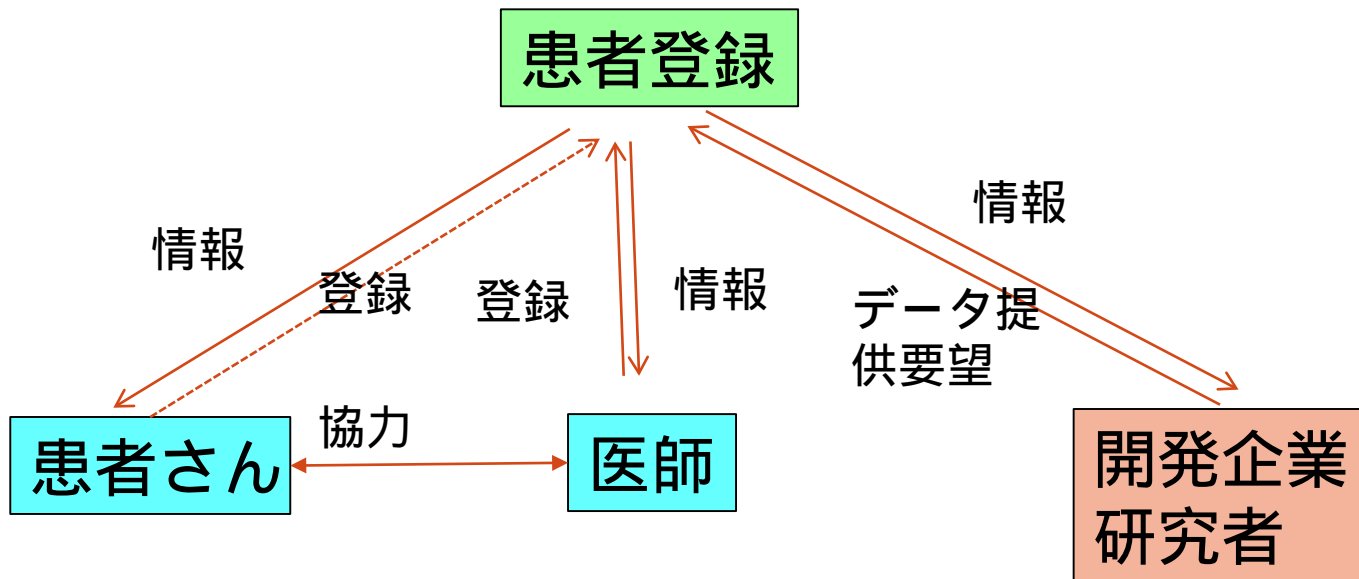
治験への効率的な参加
開発企業の関心を高める

一定条件を満たす患者さんが必要

国際共同治験への対応：共通データの収集

臨床研究の推進・医療レベル向上

疫学・自然歴データの集積
鋭敏な評価方法の確立
既存治療の標準化



筋ジス医療の効果と限界

§ 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
- § 活動範囲の拡大：療養場所が施設から地域へ

§ 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

§ 今できることをきちんとしながら、夢に至る努力を怠らないことが大切



現在の課題

- § 受診先が分散化(医療機関・教育機関)
 - § 集学的ケアのノウハウが早期の患者に提供困難
 - § 標準的医療の普及：ガイドライン作成
 - § 患者・家族の孤立化
 - § 移行医療が円滑に行かない事例も増加
- § 在宅療養期間の長期化
 - § 介護者の健康管理問題
 - § ハイリスク患者のリスクマネジメント・災害対応
- § 円滑な治験推進(新規治療法導入)
 - § 患者登録etc.
- § 専門機関を組み込んだ地域支援体制構築が不可欠



指定難病移行

§ 2014年：難病法施行

§ 2015年：筋ジストロフィー指定難病移行

§ これまでの筋ジストロフィー医療システムと難病システムを連携し、地域の実情に即した支援体制構築が重要

§ 専門機関をうまく使いましょう

§ 筋ジストロフィーに習熟した多職種がいます

§ 全経過に起こる諸問題を熟知し前方視的な指導ができます

§ 特に二次障害予防(変形拘縮etc.)では大きな意味があります

§ 研究班HP等も参照ください

§ <https://mdcst.jp/>



相互コミュニケーションを期待します

第5回
筋ジストロフィーのCNS障害研究会

日時：2018年12月22日(土)
10-17時(予定)
場所：千里ライフサイエンス
センター(大阪府豊中市)

筋ジストロフィーの中樞神経障害について、基礎、電気生理、画像、病理、臨床、コメディカル、心理、教育など様々な分野の方々に集まっていただき、一緒に考えることのできる貴重な機会です。皆様のご参加・ご発表をお待ちしています。

参加費不要
事前申し込み不要

演題(演者・演題)募集〆切
2018年11月30日
抄録(A4 1枚) 提出〆切
2018年12月13日
メールで下記アドレスへ
詳細は研究班HP:<https://mdcst.jp/>参照

連絡先: 国立病院機構刀根山病院
担当: 亀岡・栗原
メール: office@mdcst.jp

主催: 厚生労働科学研究費筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班
共催: 精神・神経疾患研究開発費筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究班
日本医療研究開発機構エビデンス創出を目指した筋強直性ジストロフィー臨床研究班

§ 筋ジストロフィー-CNS障害研究会

§ 2018年12月22日(土)

§ 千里ライフサイエンスセンター

§ 筋ジストロフィーの中樞神経障害に興味のある全ての方のご参加・ご発表をお待ちしています

§ 筋ジストロフィーリハビリテーションセミナー(ベーシックコース)

§ 2019年3月24日(日) 予定

§ 福岡市(場所未定)

§ 筋ジストロフィーのリハビリテーションに興味のある方のご参加をお待ちしています

