

筋ジストロフィーにおける成長と生活

名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野
服部文子

2019年9月15日

筋ジストロフィー関連職種セミナーin静岡
「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

本日の内容

- 小児期発症の筋ジストロフィーの特徴
- 生活上の注意
～デュシェンヌ型筋ジストロフィーをモデルとして～
- 各病型での考え方

小児期発症の筋ジストロフィー の特徴

筋ジスとミオパチー

ミオパチー

筋ジストロフィー

Duchenne/Becker型
福山型
非福山型

狭義のミオパチー

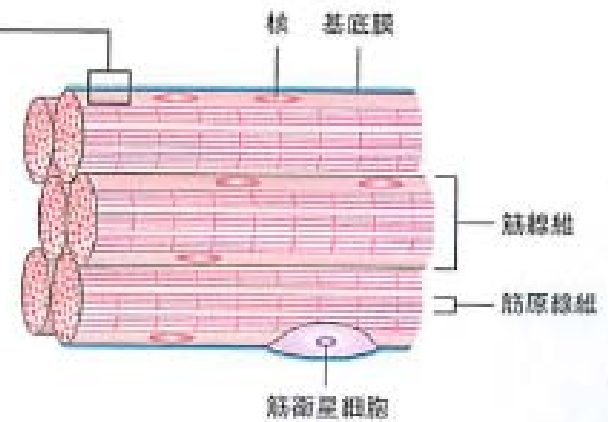
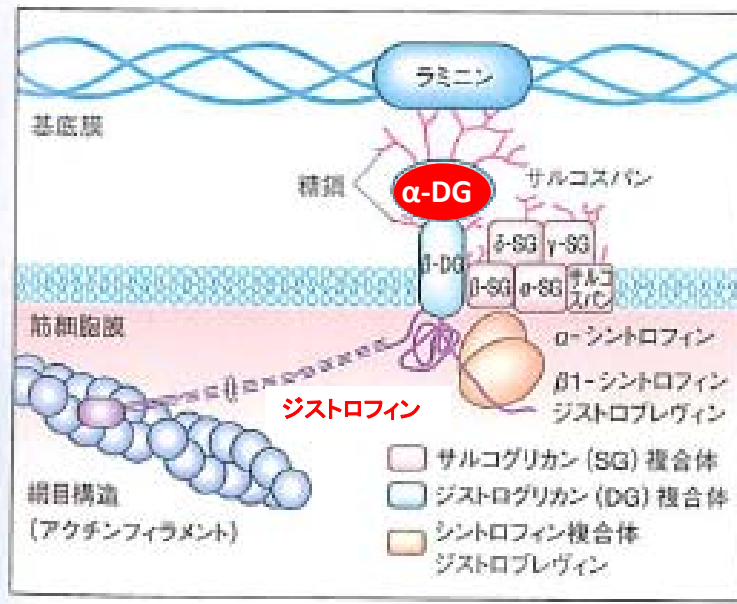
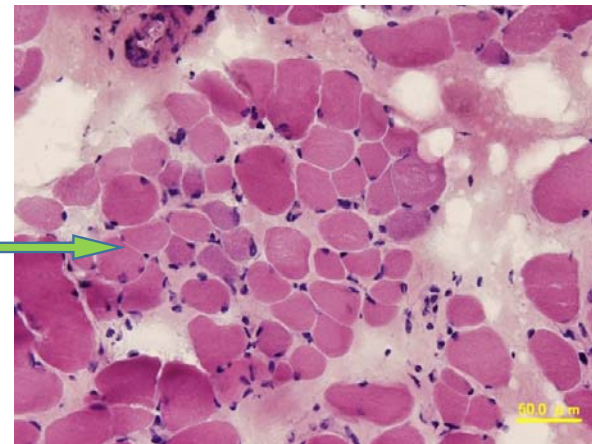
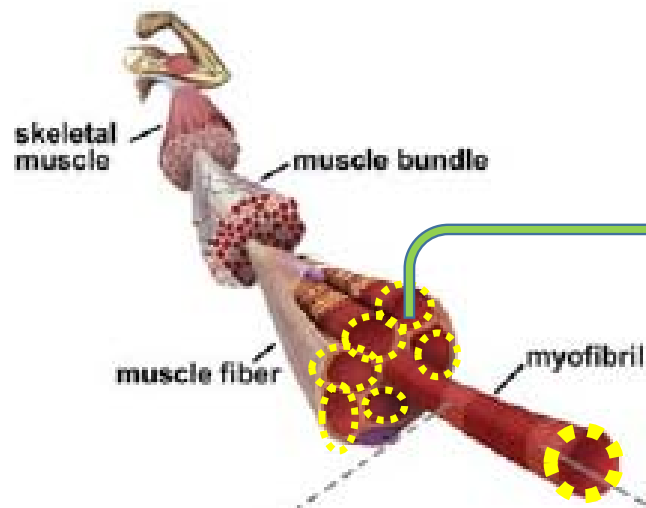
先天性ミオパチー
代謝性ミオパチー
炎症性ミオパチー

筋強直症候群

筋ジストロフィー

遺伝形式	病型	頻度
X連鎖劣性	重症型(Duchenne型)	36%
	軽症型(Becker型)	20%
	Emery-Dreifuss型	1%以下
常染色体劣性	肢帯型	19%
	先天型(福山型、非福山型)	18%
	遠位型(三好型)	2%
常染色体優性	顔面肩甲上腕型	4%
	肢帯型	1%以下

(国立精神・神経医療研究センターで検索した結果)



診療で気を付けていること

- 徐々に進行する。
骨格筋・心筋・呼吸筋
- 病型により特徴がある
- 個体差がある。

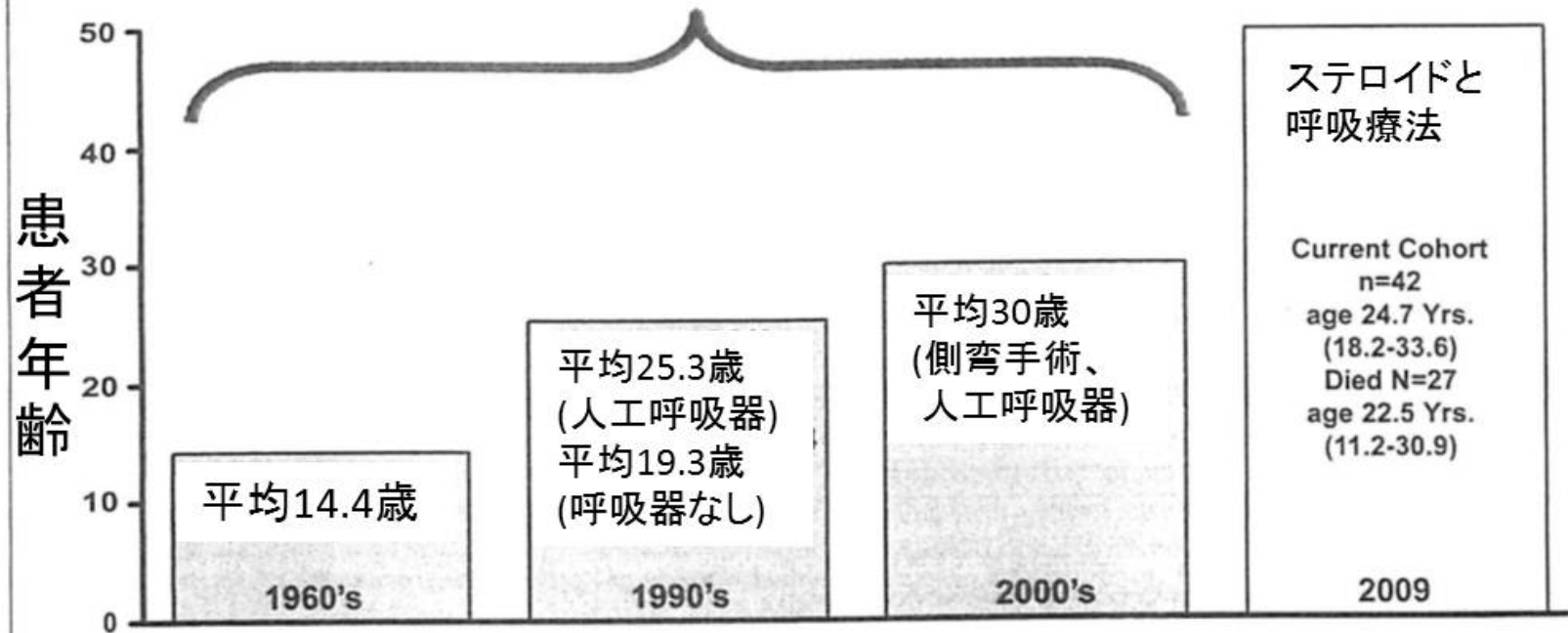
Duchenne/Becker型筋ジストロフィー

- X連鎖性→男児のみ
- 発症頻度 ……筋ジスで最も多い
- ジストロフィン蛋白ができない
 - まったくできない……Duchenne型：重症
 - 少しできる ……Becker型：軽症
- 5歳以降の歩行異常で見つかる
- 高CK血症著明
- 下腿の(仮性)肥大

Duchenne型筋ジストロフィー患者の寿命延長

Eagle M et al. *Neuromuscular Disorders*
17(2007): 470-475.
12(2002): 926-929.

University of Rochester
NMD Center



CHANGE OVER DECADES

(Moxley et al. 2010より改変)

Duchenne型筋ジストロフィー

運動機能

ステロイド療法

車椅子

側彎・関節拘縮

呼吸不全

呼吸器リハビリ、人工呼吸器(NPPV)

心不全

β 遮断薬、ACE阻害薬

5歳

10歳

15歳

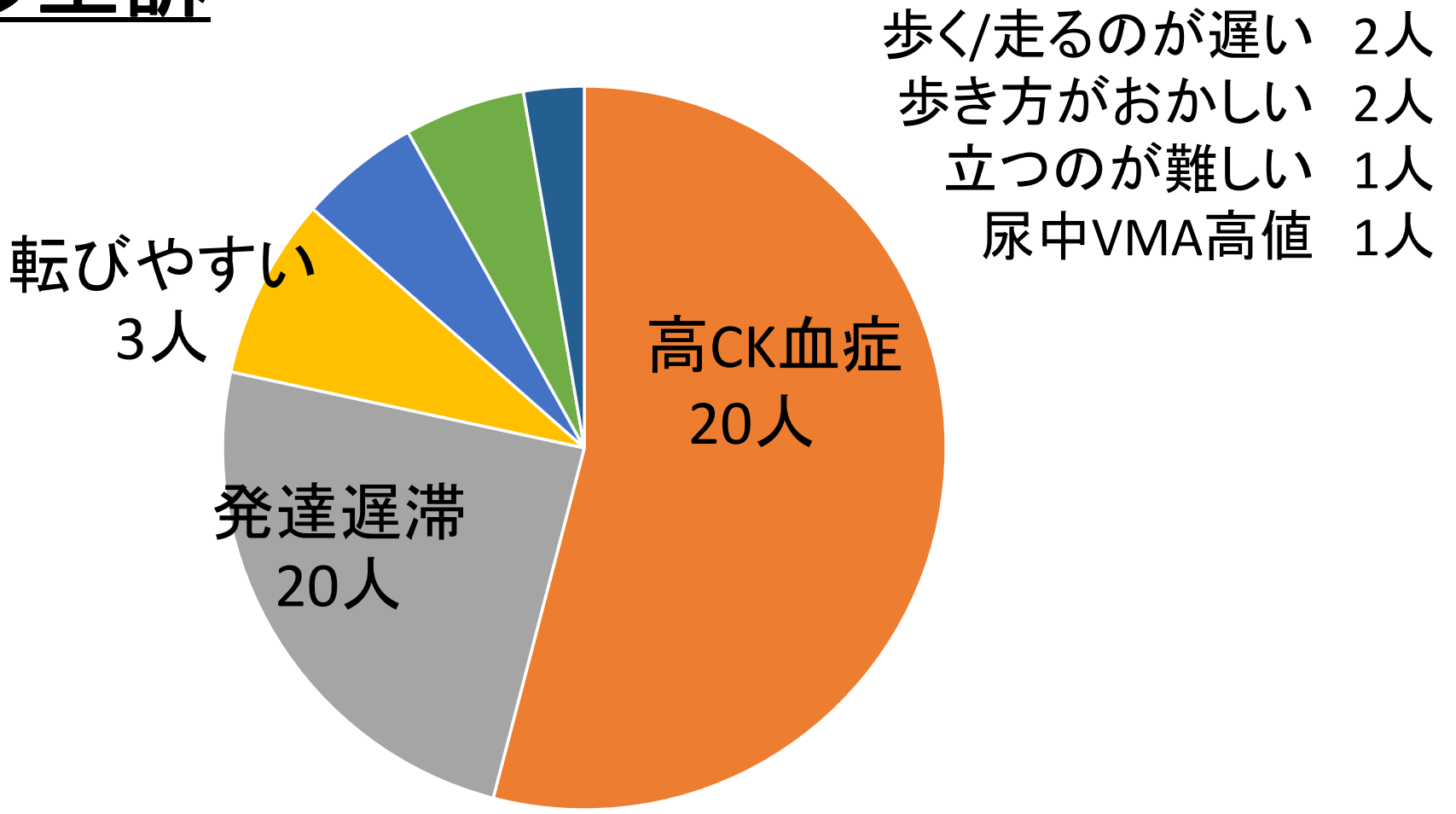
30歳

生活上の注意

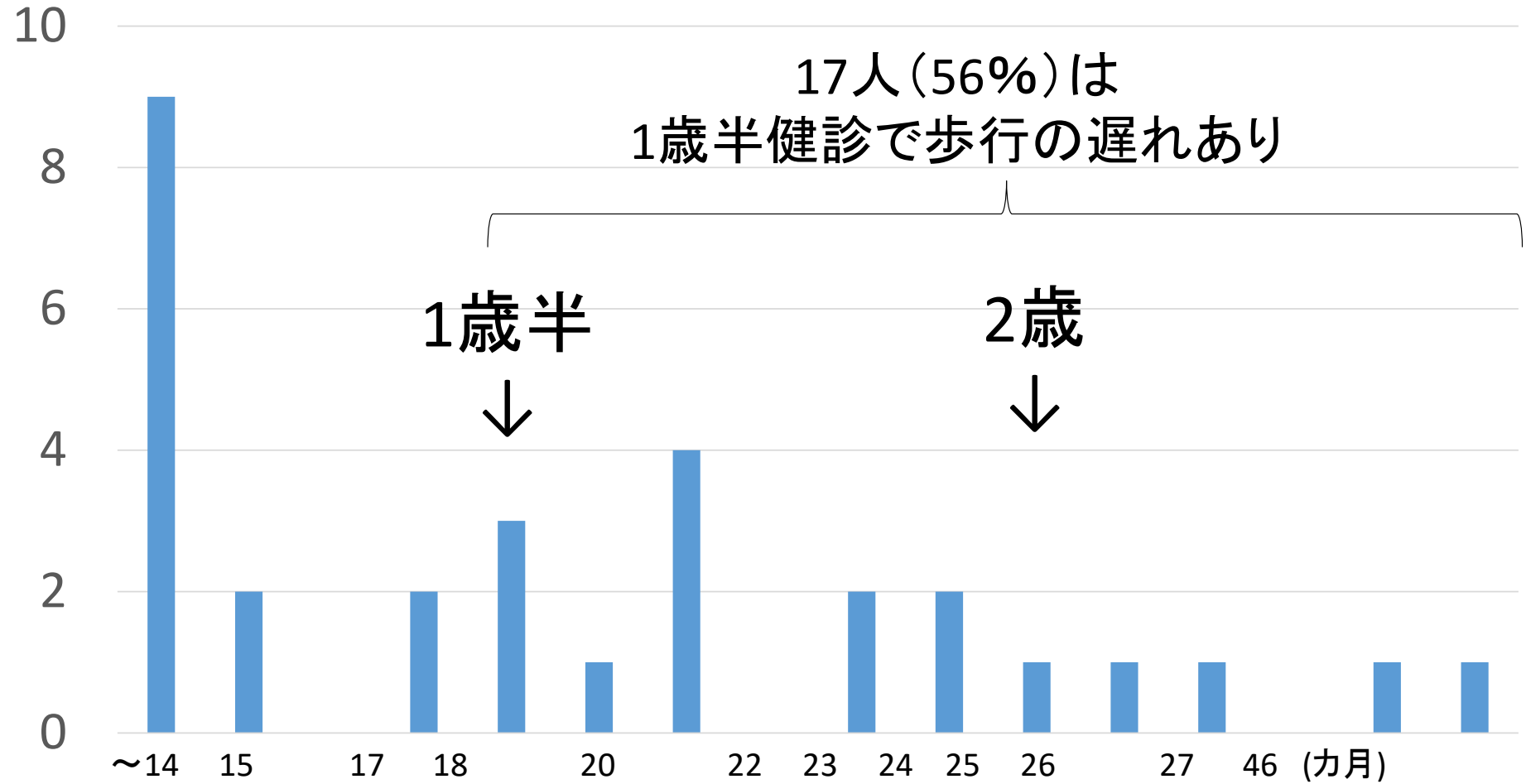
～デュシェンヌ型筋ジストロフィーをモデルとして～

デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)

初診時の主訴

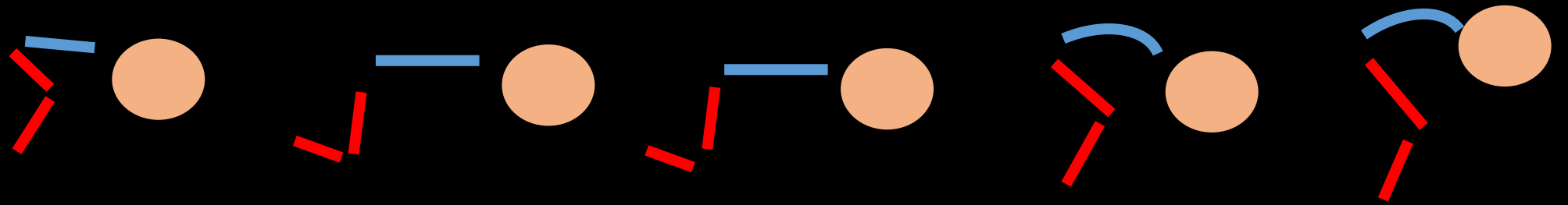


独歩開始月齢(30人)



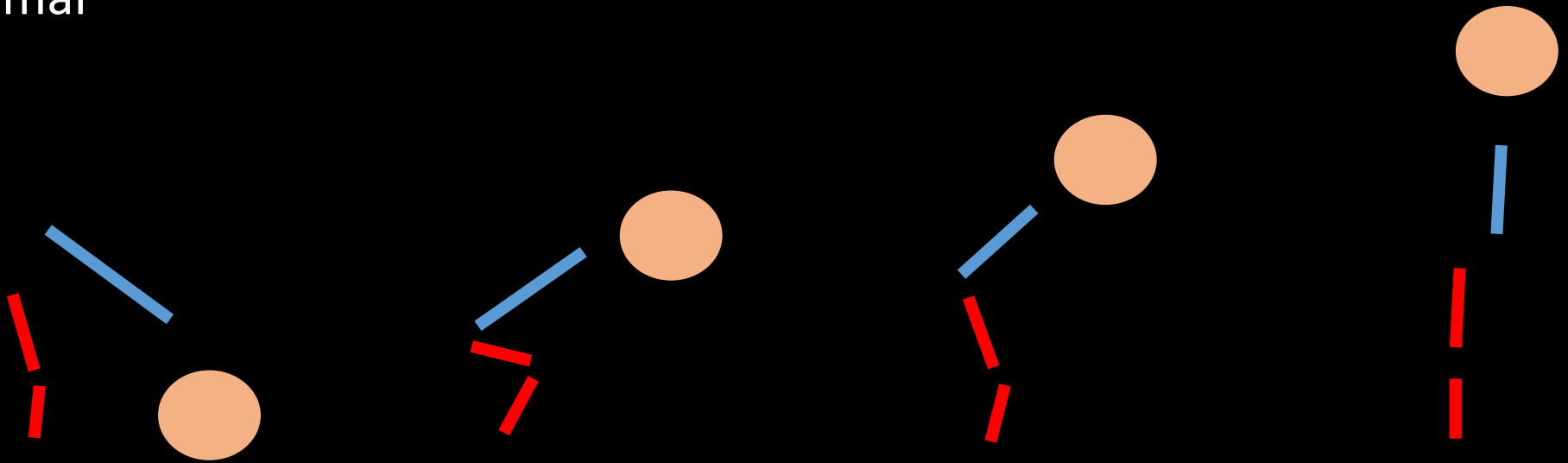
DMD診断の契機となったのは

- 感染症を契機とした血液検査が最多
- 運動発達のおくれ(独歩、座位)
- 運動様式の異常(歩行、走行、立位)



DMD

Normal



腰・殿筋・大腿が弱い

- 歩き方や走り方は腰を振りながらで遅い。
- 立ち上がり方が「よっこらしよ」
- ジャンプができない。
- 階段をすたすた昇降できない。

小児の診療で気を付けていること

- キャラクター
 - こわがり、衝動性が強い、注意が散漫
- 保育園/幼稚園、学校
 - 階段、トイレ、運動会、宿泊学習、遠足
- 生活スタイル
 - 自宅のバリアフリー、食生活、習い事
- 成長する過程
 - 本人の理解度と自尊心

よくきかれること(歩行できる時期)

- 何かやったほうがよいことは？気を付けることは？
 - 筋トレはやらせない。
 - 転倒させないよう、急かさない。
 - 尿がコーラ色になったら、ミオグロビン尿を疑う。
- 運動制限は？
 - 自分のペースでできる範囲で。
 - ただし、歩くペースが落ちてくる、しゃがみこむ、
疲れを訴えるときは休憩するか車いすを使う。

歩行できなくなったら気を付けること

- 太りやすくなる
おやつと食事に注意
- 本人には、「無理して自分でやろうとしない」

その他の徴候

•呼吸不全

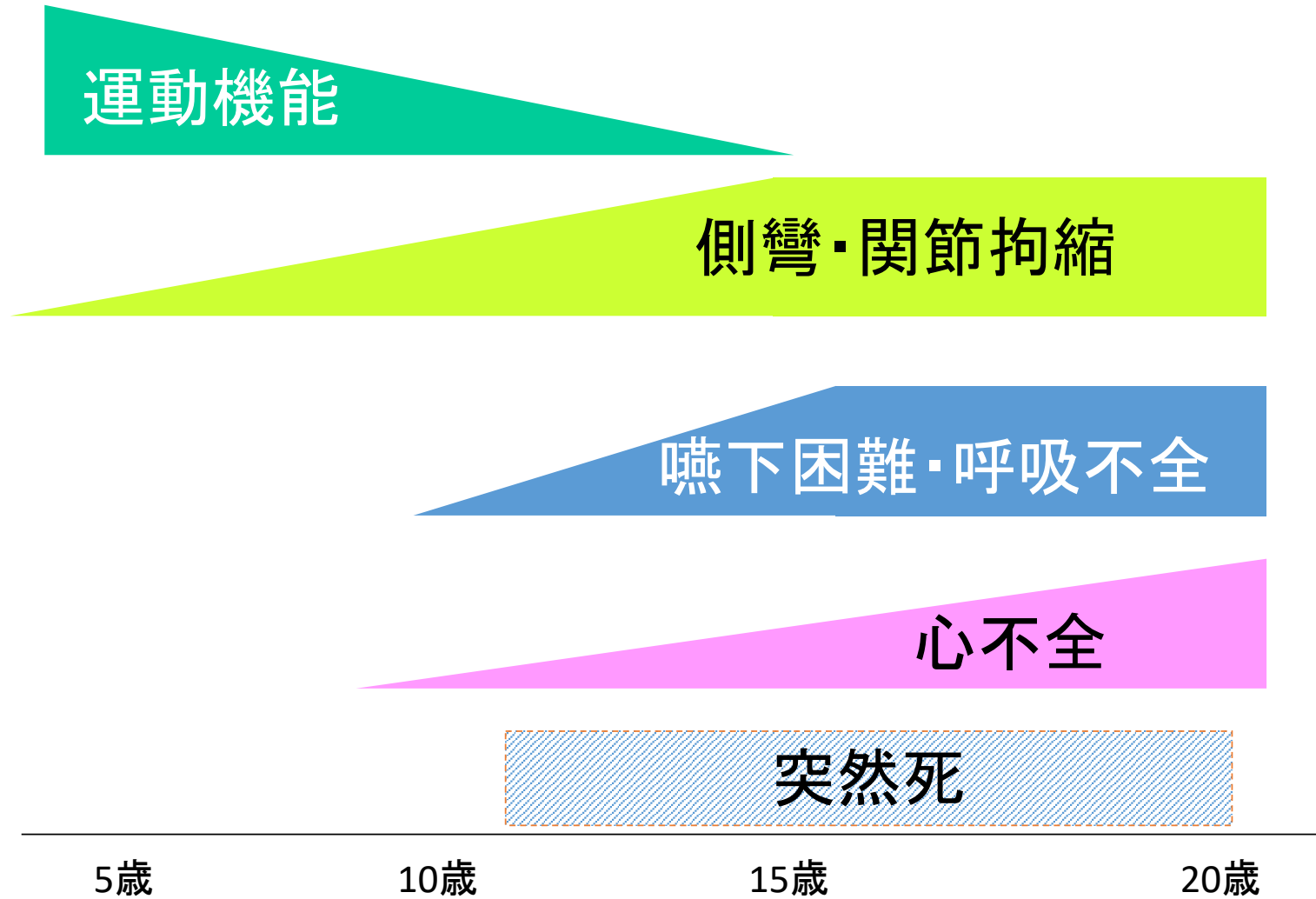
- ✓ 日中に眠気が強い
- ✓ 頭痛
- ✓ 体重が減る

•嚥下機能の低下

- ✓ 丸のみ
- ✓ 時間がかかる

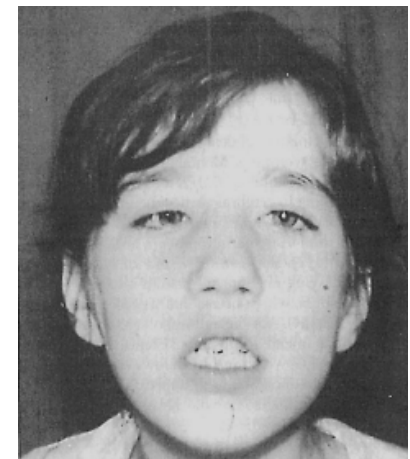
各病型での考え方

福山型筋ジストロフィー



筋強直性ジストロフィー

- 発症が早いほど重症（先天型、小児型、成人型）
一番重症な先天型は新生児期に人工呼吸器が必要になることがあるが、大多数は歩行可能となる。
- *DMPK*遺伝子の3'非翻訳領域にあるCTGリピートの延長
促進現象：親よりも子の方がリピート数が多くなり重症
- 表情が乏しい、テント状上口唇、若禿
- 多彩な症状
ミオトニア、筋力低下、知的障害、白内障、心伝導系障害、糖尿病、甲状腺機能異常など



まとめ

- 筋ジストロフィーは進行する。
骨格筋(運動・嚥下)、呼吸筋、心筋
- 本人の性格と生活を考えて、予測する。
- 病期によって気を付けることが違う。
- 筋強直性ジストロフィーは、小児期に退行しない。