

# 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

国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科  
松村 剛



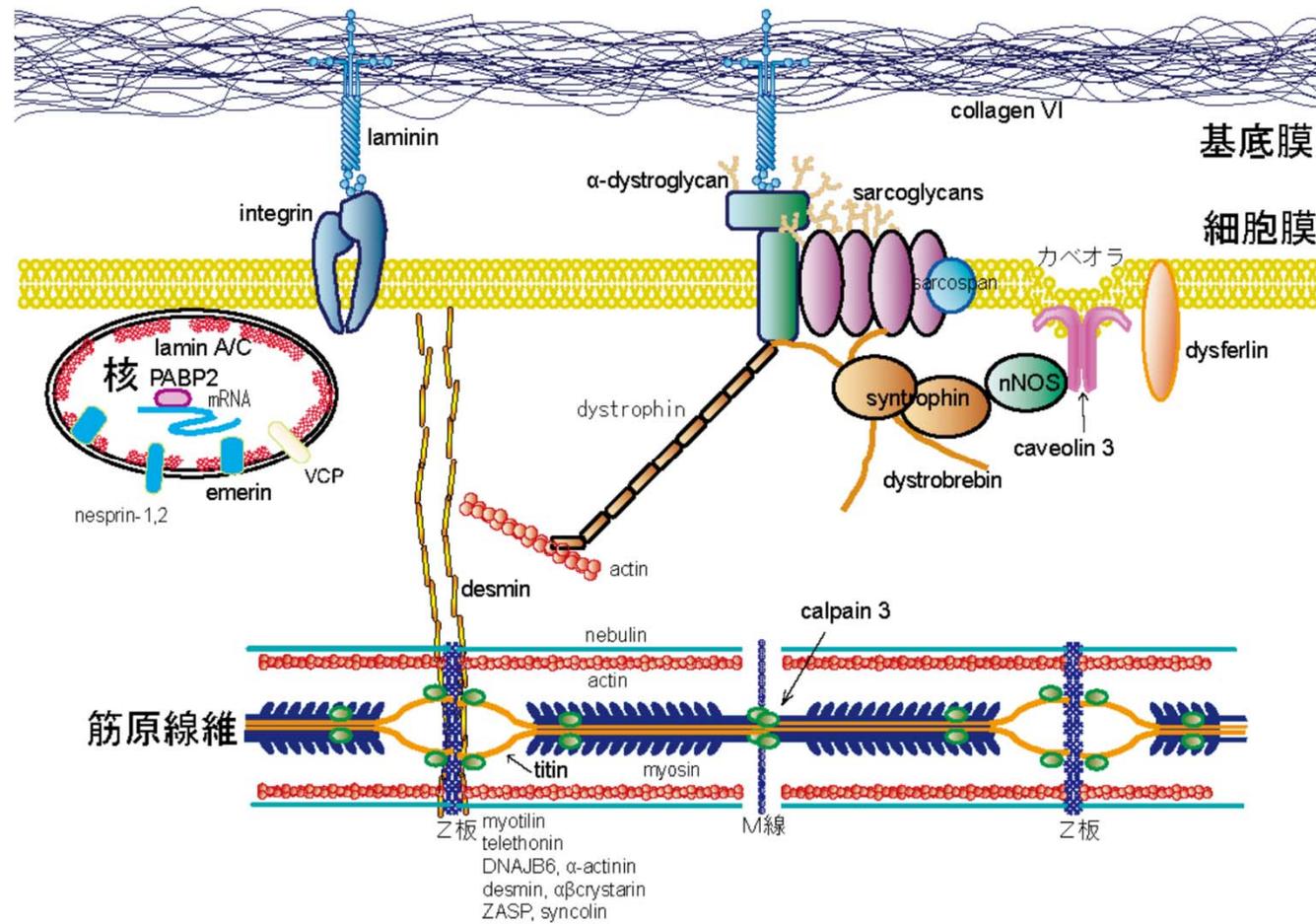
# 筋ジストロフィーとは

## ■ 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）
  - ジストロフィン症(Duchenne型/Becker型、女性)：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

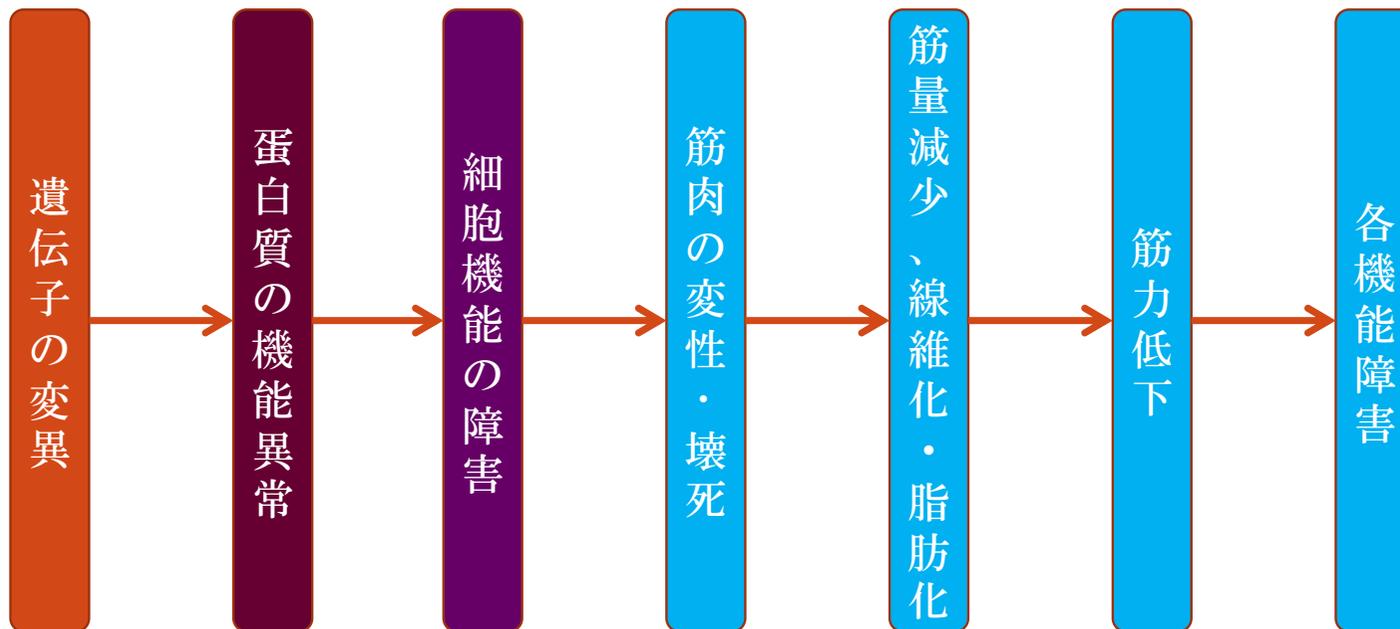


# 筋ジストロフィーに関連する蛋白



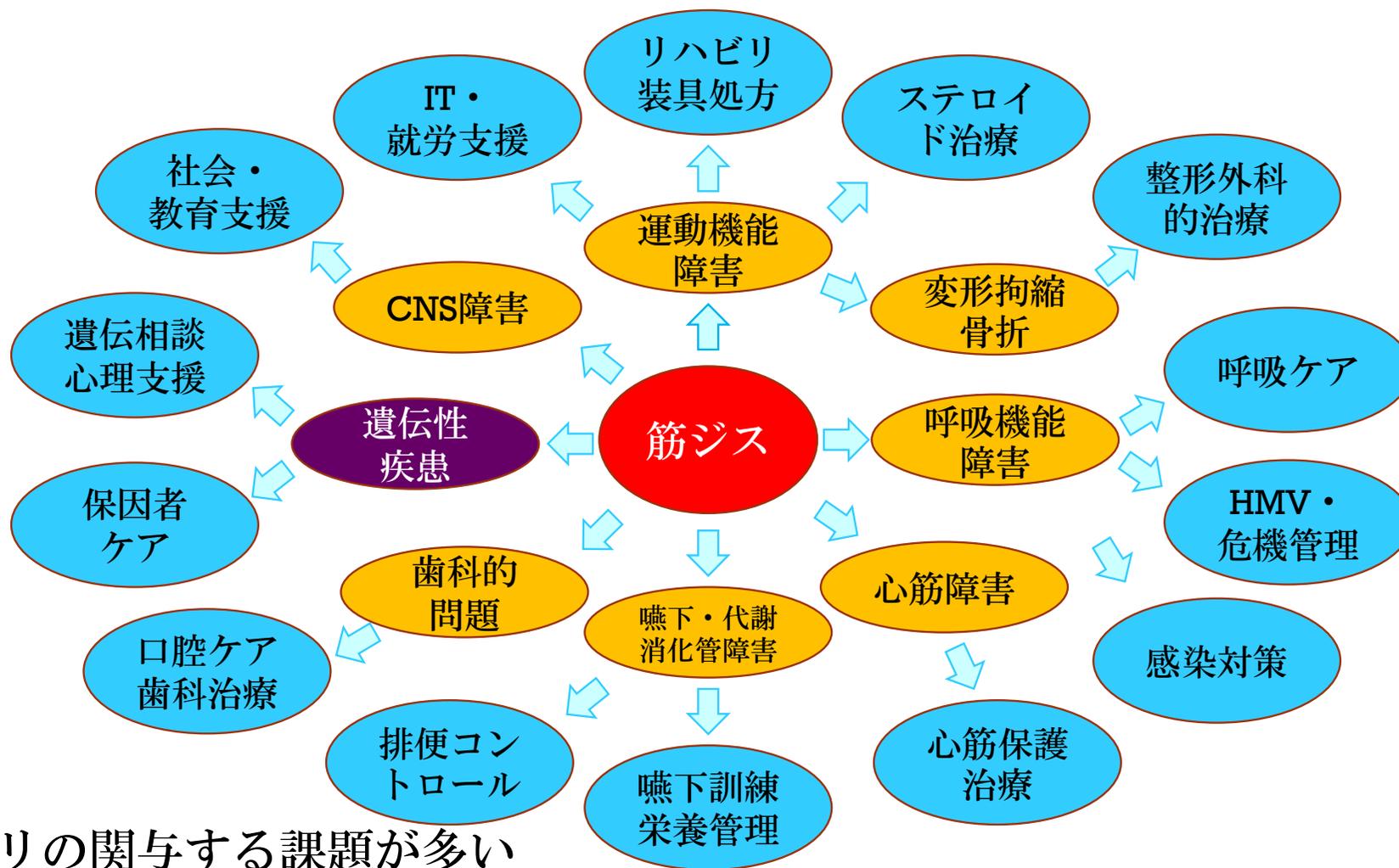
# 筋ジストロフィーのセントラルドグマ

- 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



- リハビリの関与する課題が多い



# 筋ジス医療の効果・限界・未来

## ■ 変わったこと

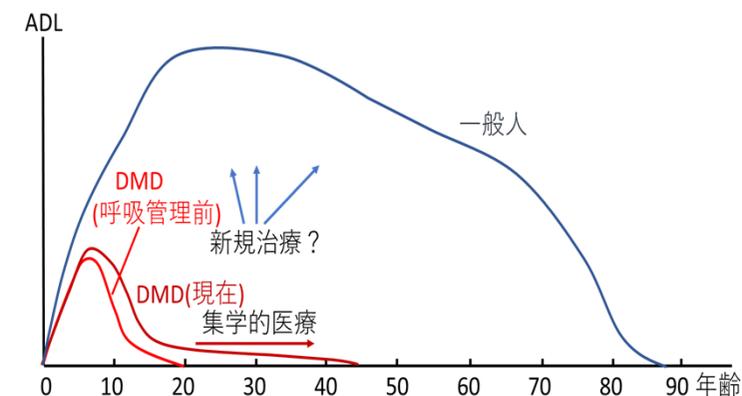
- 生命予後の改善：呼吸管理・心筋保護治療の普及(世界最高水準！)
- 療養場所が施設から地域へ
  - ノーマライゼーション、ユニバーサルデザイン
  - 携帯型医療機器の開発、在宅サービス拡充
    - 成人患者の社会参加、介護者負担軽減が大きな課題

## ■ 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

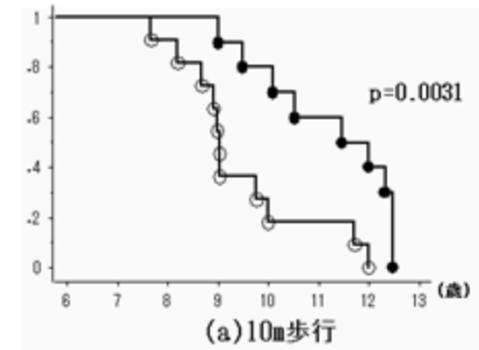
- 新規治療薬・機器の開発が進みつつある
  - 機能予後の改善も期待できる



# 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: 下肢、脊椎・胸郭、上肢
  - 気道コンプライアンス維持
  - 気道クリアランス維持
- 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???
- 好気性運動負荷
- ロボットスーツ

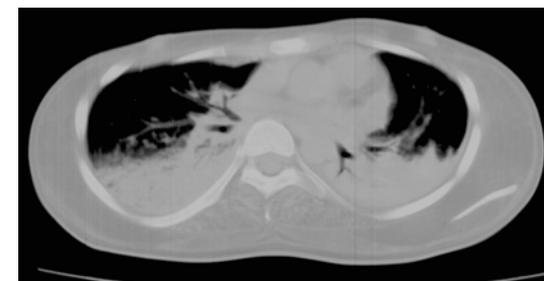
下肢可動域訓練の歩行能維持効果



●ROM維持群、○ROM維持困難群

脊椎胸郭変形

二次性肺障害(沈下性肺炎)



# 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

## ■ DMDガイドライン前調査

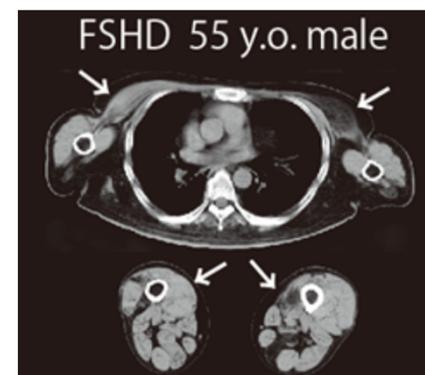
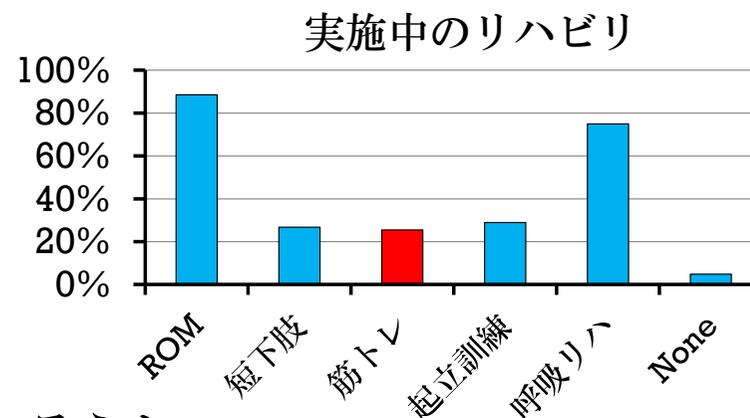
- 筋力増強訓練を実施：20%強
  - 鎮痛剤を飲んでパワートレーニングをする施設もあるらしい
- ヒト骨格筋の再生能力(再生可能回数)は低い
- 筋ジストロフィーでは骨格筋の脆弱性が存在
  - 過用による筋障害の反復は再生能力を枯渇させ進行を早める

## ■ 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

- 運動機能が良好な症例で心筋症が前景に立つことがある(ベッカー型等)
- 心伝導障害・不整脈も要注意(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・アクティビティー
  - IT支援、就労能力開発
  - 環境調整



# 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、誤解に基づく説明を回避
  - Challengedとしての存在
  
- 中枢神経障害への配慮
  - 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
- 早期から進行期まで、専門機関と連携して適切なりハビリテーションが実施できることを期待します

