

第二回 筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会  
-主にメンタルヘルスについて-

# 筋ジストロフィー協会電話相談からみた医療の現状

日本筋ジストロフィー協会専属医師  
国立病院機構あきた病院脳神経内科  
石原傳幸

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業  
「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

## 電話相談対応の原則



Y!mobile 4G 14:11 jmda.or.jp 66%

### 私と筋ジストロフィー

- 日本筋ジストロフィー協会専属医師 石原傳幸  
(国立病院機構箱根病院名誉院長、国立病院機構あきた病院非常勤医師)



私が筋ジストロフィーの道に踏み込んだのは大学卒業5年目の昭和50年11月1日でした。卒業2年目で筋肉病を専門にしようと思い勉強はしていたのですが、法がない筋ジストロフィーよりも当時すでに治療法があった筋炎の専門家になることを志していました。縁があって当時の国立療養所東埼玉病院に就職したの

2011/4より月に一回の割合で開始

丁寧に傾聴すること

ご家族の個別的、具体的遺伝相談には応じない、提示された疾患の原則的な遺伝形式などについては説明する。  
なるべく将来の希望を持ってもらうように対応する。

## 筋ジストロフィー協会 ピアカウンセラーによる電話相談



彼女は現在月に1回の患者福祉に関する電話相談を協会本部でおこなっている。  
私は月に一回医療相談を行っているので同僚ということになる。



2022年前半の筋ジストロフィー協会医療電話相談の内容を2016年のデータと比較して検討することを目的とする。

# DMD治療のためのエクソンスkip薬

## 承認薬

エクソン51スキップ薬  
エクソン53スキップ薬

エテプリルセン  
ビルトラルセン

2016年米国で承認  
2020年米国日本で承認

エクソン53スキップ薬  
エクソン45スキップ薬

ゴロディルセン  
カシメルセン

## 未承認薬

エクソン44スキップ薬  
エクソン45スキップ薬

NS-089/NCNP-2  
DS-5141b

日本新薬  
第一三共

## DMD治療のための遺伝子治療薬

P F -06939926, SRP-9001, S G T -001

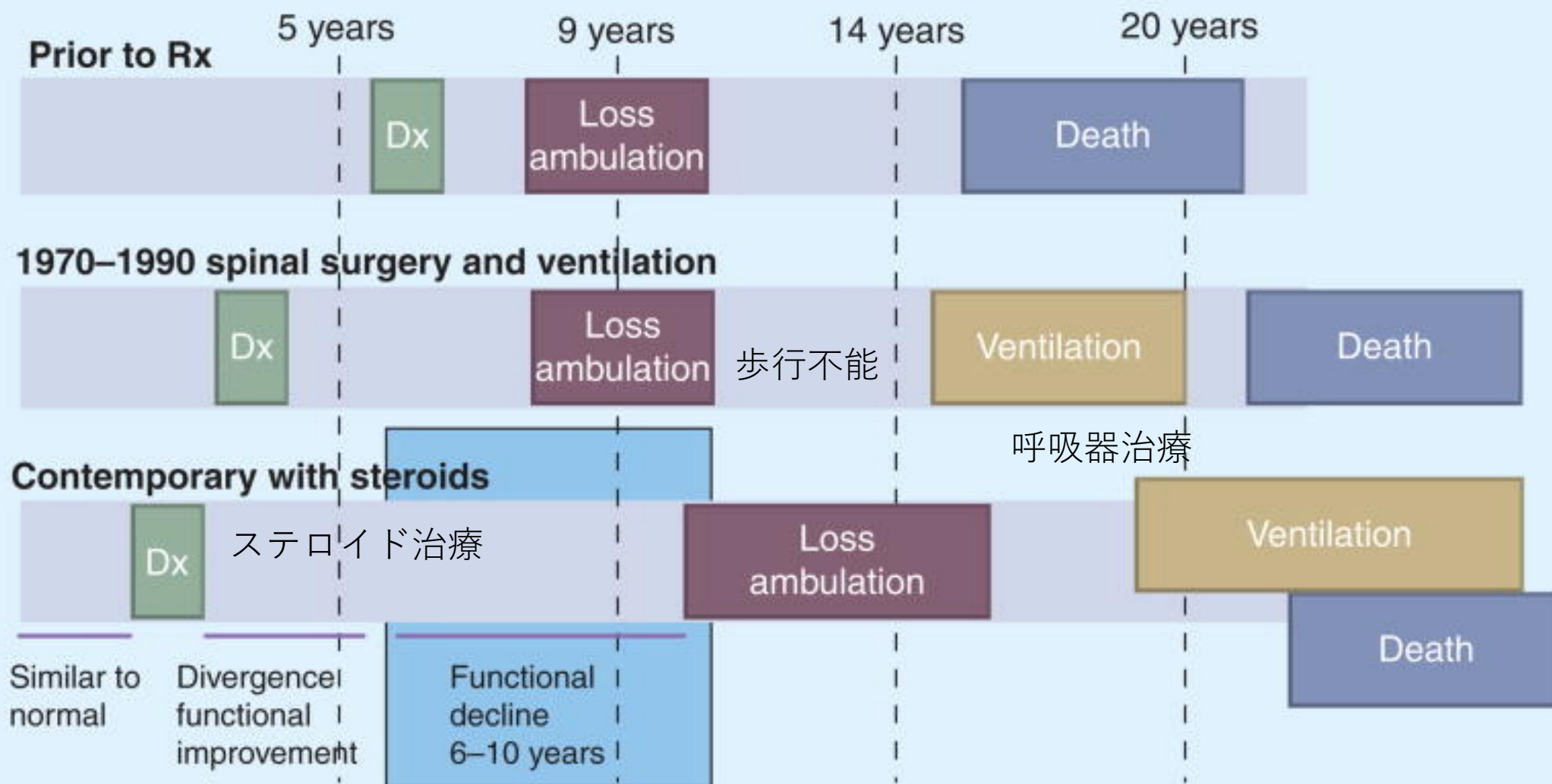
## リードスルー薬

アタルレン

2014年欧州で承認

# 筋ジストロフィー医療の歴史的変遷





## Duchenne 型筋ジストロフィー治療の流れ

### 呼吸不全治療

気管切開によるTIPPV  
体外式陰圧人工呼吸  
鼻マスクによるNPPV

1980年代

### 左心不全治療

ジギタリス、利尿薬  
ACE阻害薬  
βブロッカー

1990年代

胃瘻

1990年代

**40歳を越えて生存する患者が多くみられるようになった。**

人工心臓

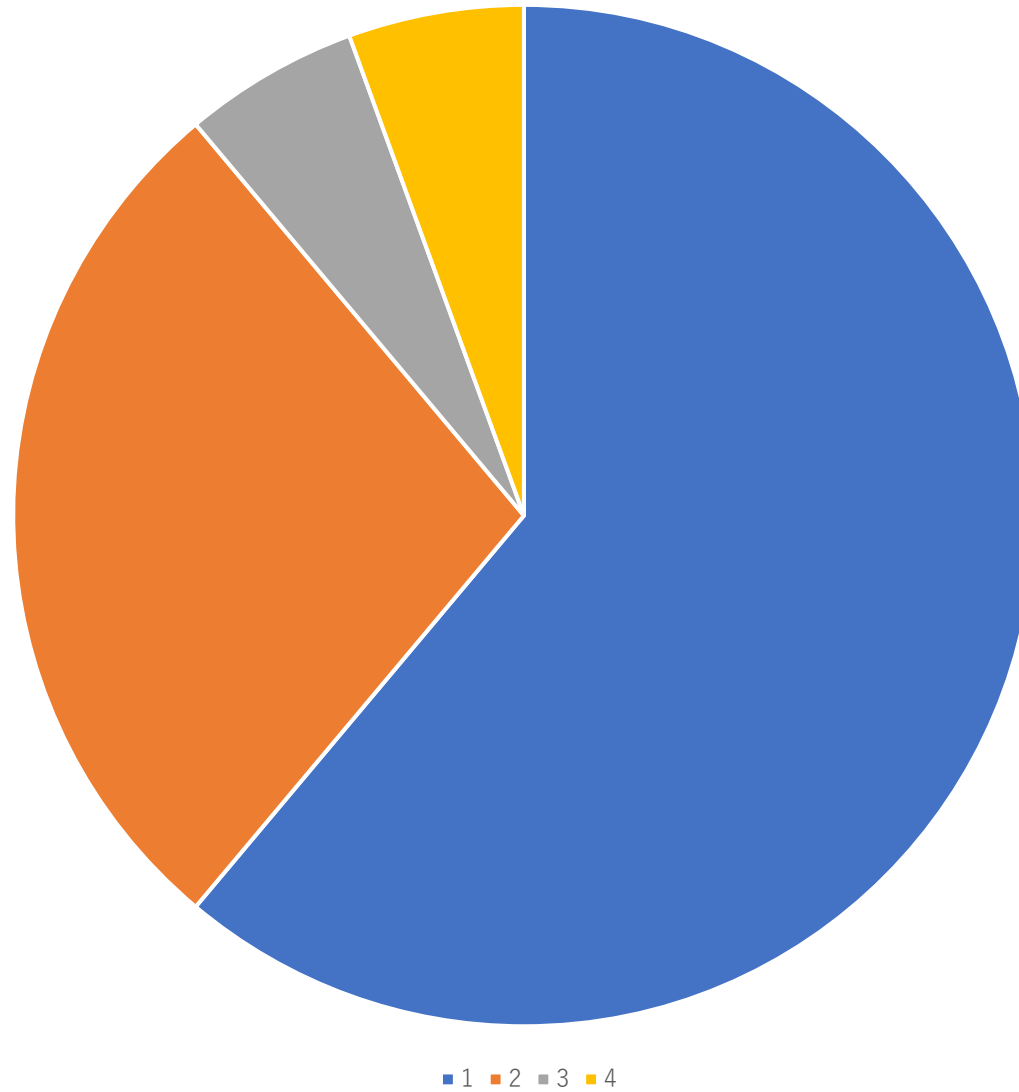
今後導入？



## **2022/4-10月の相談まとめ**

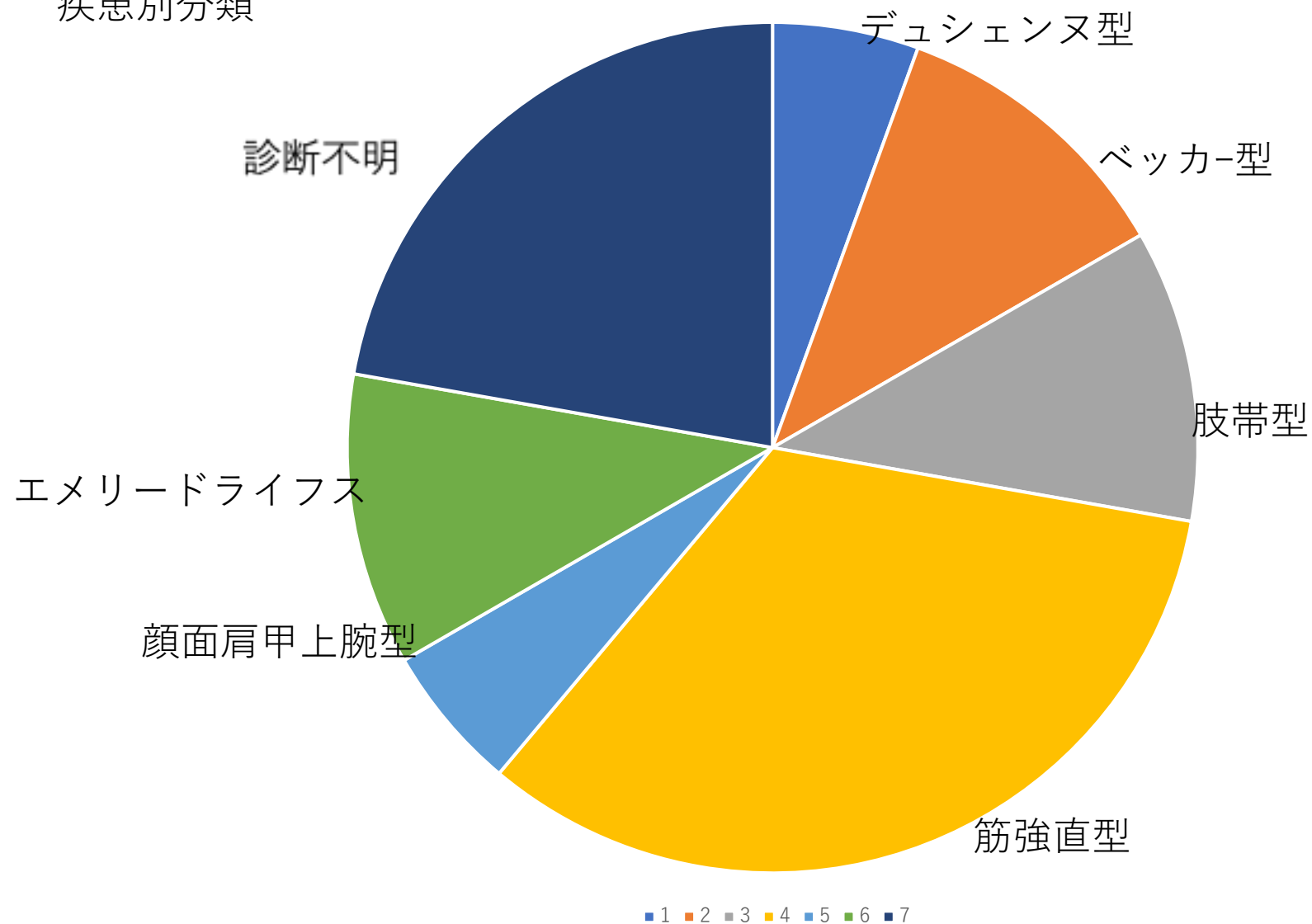
相談者の内訳

2022



本人より11件,母より5件、父より1件、娘より1件

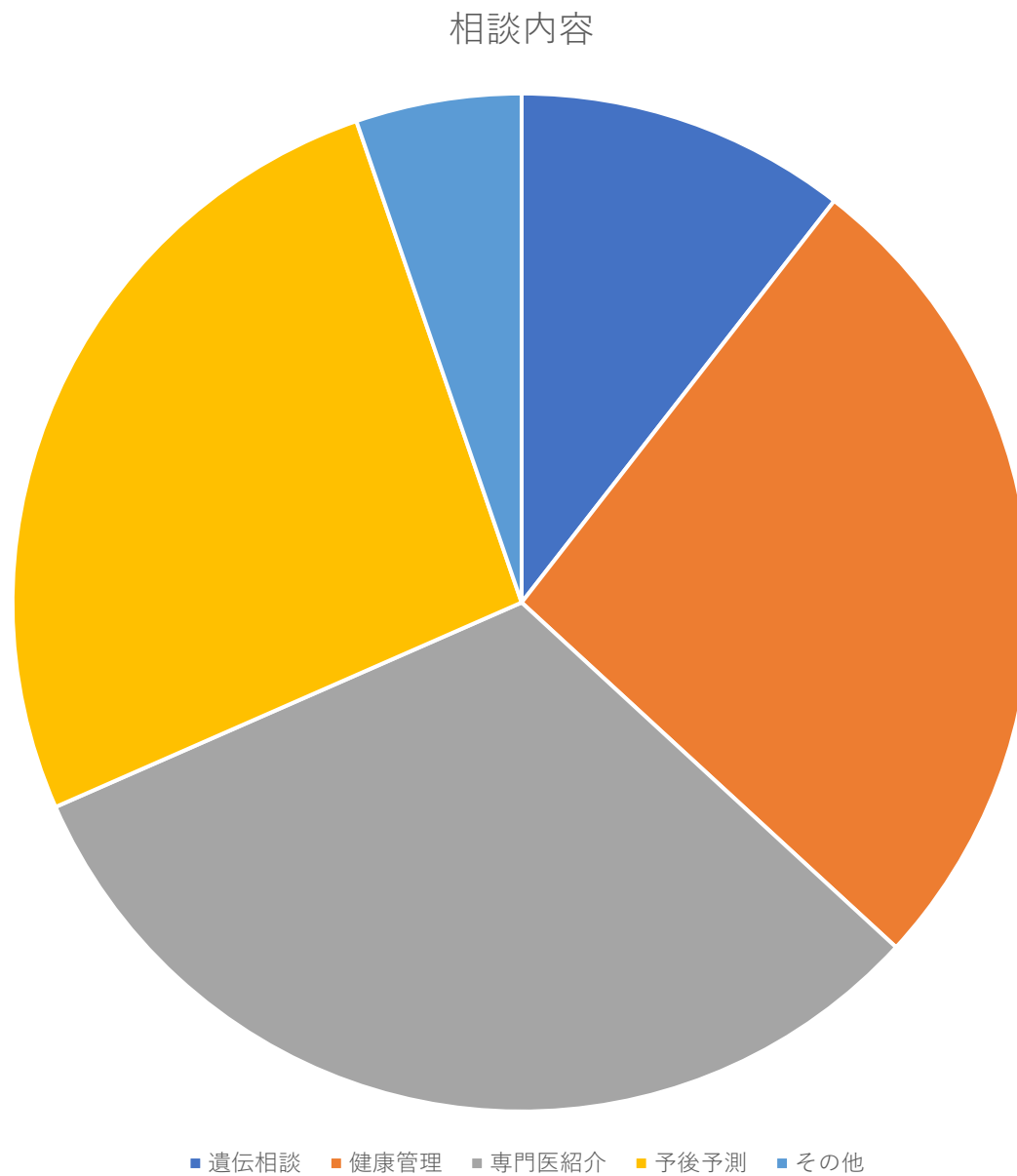
# 疾患別分類



2022

デュシェンヌ 1, ベッカー 2, 肢帯型 2, 筋強直型 6、顔面肩甲上腕型筋 1 エメリードライフス 2  
 診断不明 4

2022



相談平均時間 13.2分 (7-30分)

# 2016年Ⅰ年度の電話相談

# 日本筋ジストロフィー協会電話相談

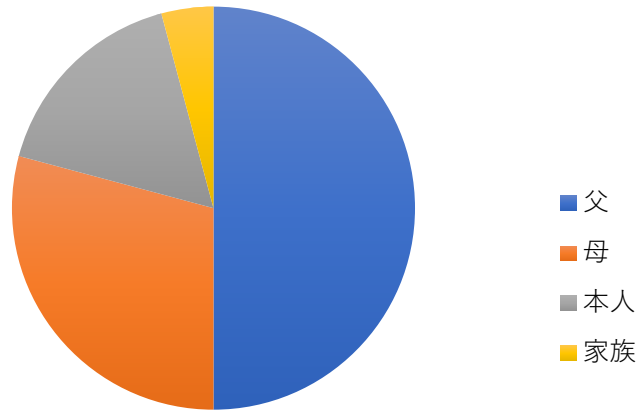
第3金曜日午後1時半から4時半までの受付で行われる。

2016年4月から2017年8月までで総計48件。全国から質問が来る

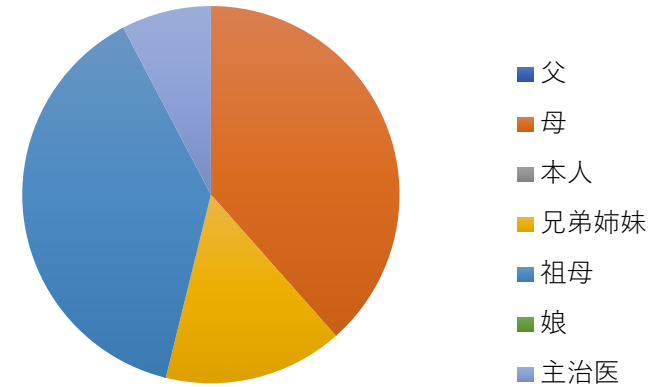
北海道	1
栃木県	4
茨城県	1
千葉県	1
埼玉県	8
東京都	4
神奈川県	5
山梨県	2
愛知県	2
岐阜県	1
福井県	3
滋賀県	1
大阪府	2
岡山県	1
広島県	2
香川県	3
高知県	1
福岡県	1
長崎県	1
佐賀県	1
宮崎県	2
沖縄県	1
	48

2016/4-2017/8

夢の扉メール質問



電話相談質問



1.DMDに関する質問を検討すると、メールによる質問父親からが多く、電話質問では母親が多く父からはなかった。

電話相談の時間は父親は勤務中で質問ができない、メールについてはコンピューターを使用する習慣が男性の方がなれている可能性もあり。

電話相談のあった祖母からはメールによる質問は来ていない。

2.メールは好みの時間に送れるので、時間の制約がない。

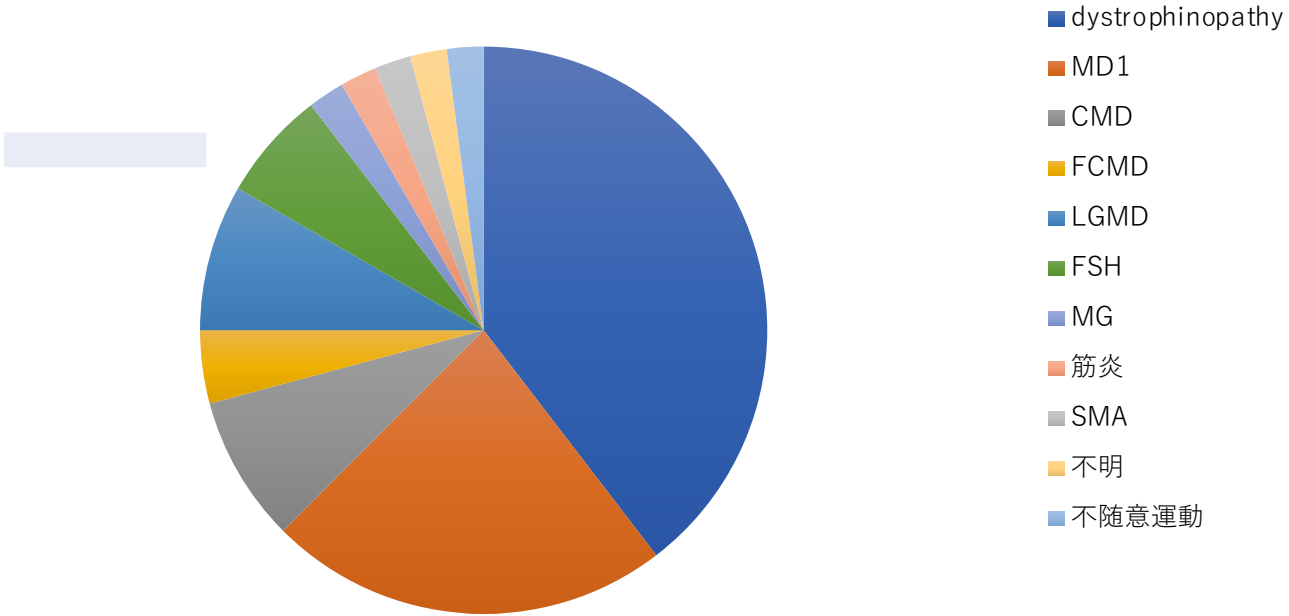
3.電話ではメールよりも詳しく質問が可能。

電話の質問とメールによる質問は補完しあっており、今後も両方の事業を続ける必要がある。



相談件数

病名	相談件数
dystrophinopathy	19
MD1	11
CMD	4
FCMD	2
LGMD	4
FSH	3
MG	1
筋炎	1
SMA	1
不明	1
不随意運動	1
	48

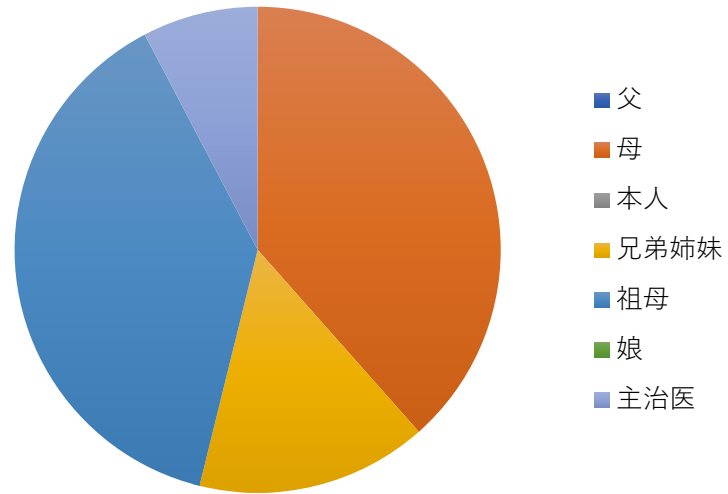


dystrophinopathyの内訳	
DMD	12
BMD	6
DMD保因者	1

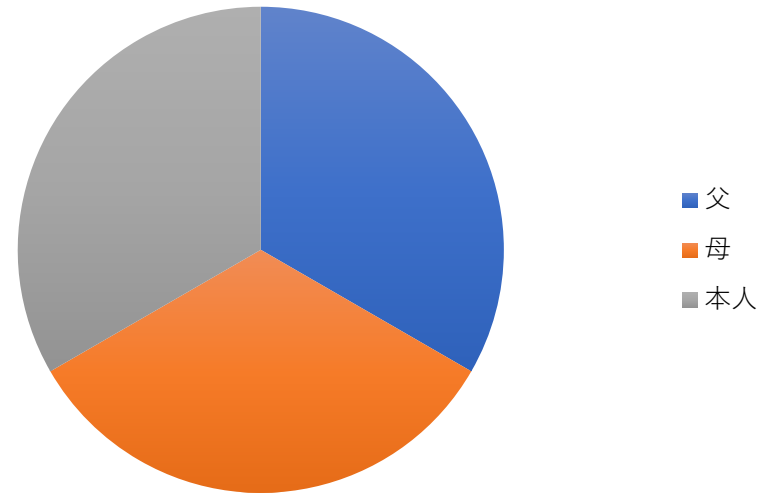
2016/4-2017/8

総計48件

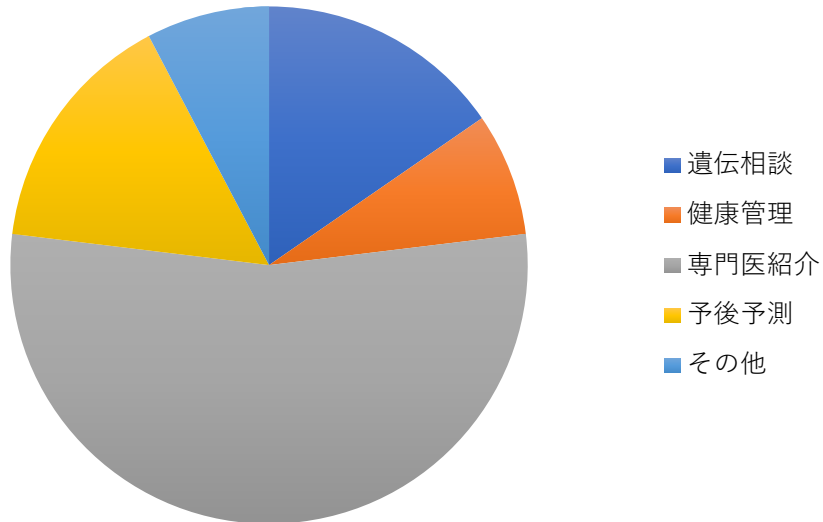
DMD相談者



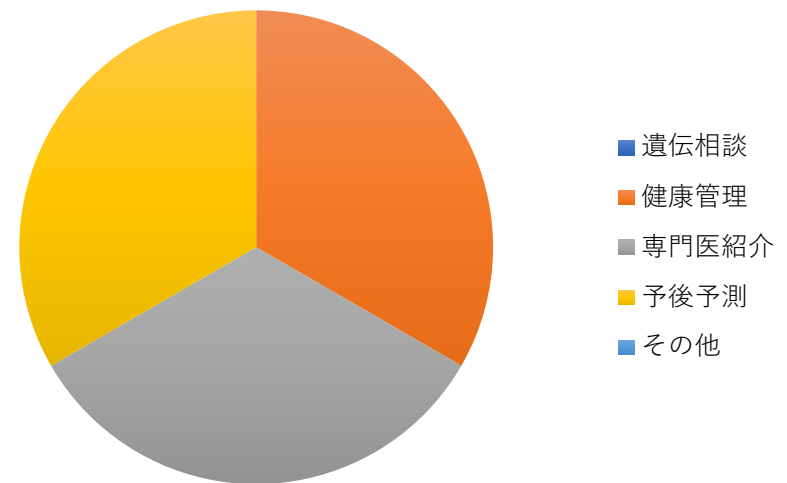
BMD相談者



DMD相談内容



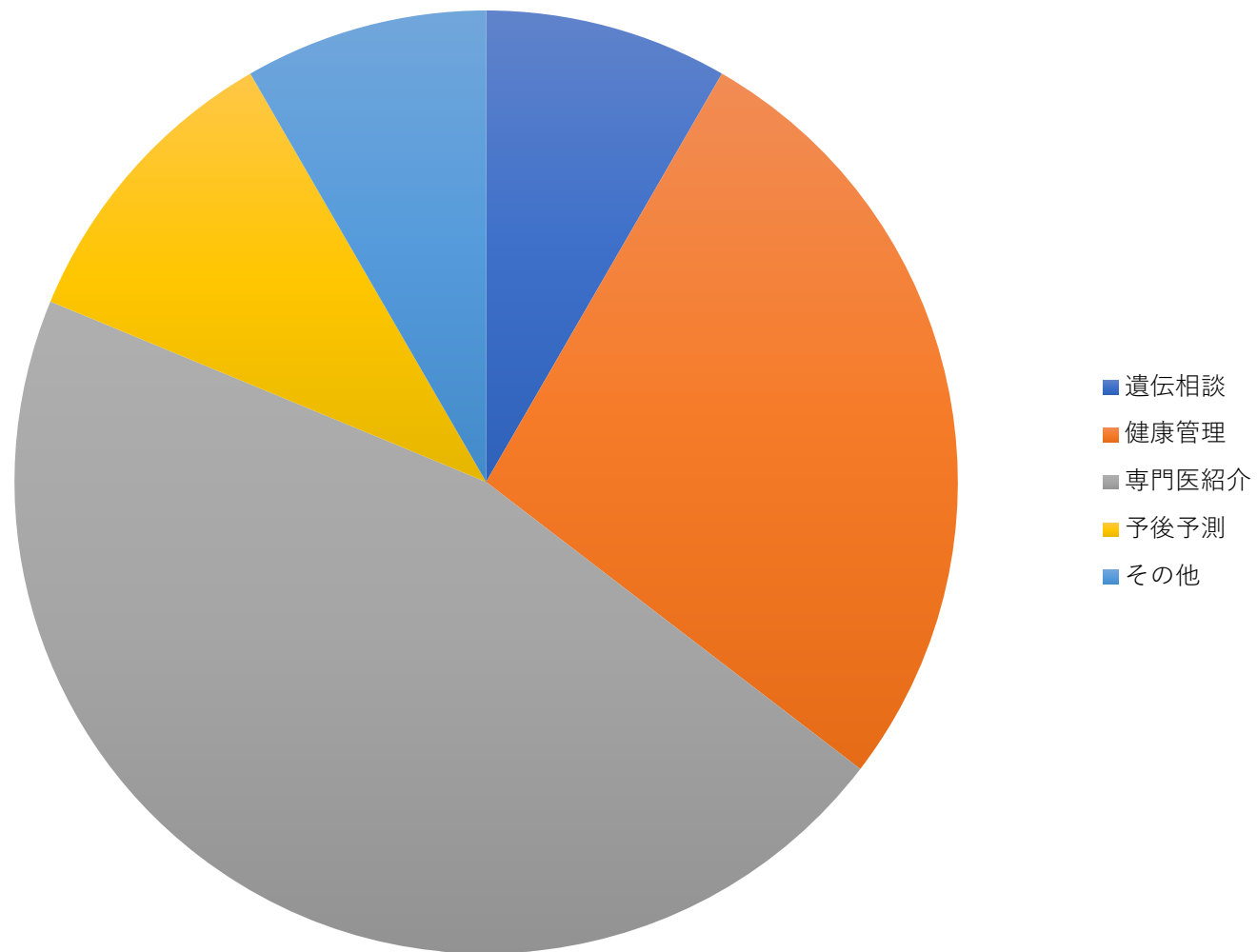
BMD相談内容



2016/4-2017/8

## 電話相談内容

相談時間    平均    13.5分    (3-32分)



2016/4-2017/8で総計48件

# 日本筋ジストロフィー協会電話相談まとめ

1.本来電話ではすべきでない遺伝相談については数が少なかった。  
ステロイド、その他の治療薬、呼吸器関連と続いたが、リハビリや手術についての質問が比較的多いのが目立った

2.相談者はdystrophinopathyの本人、近親者からの相談が半数以上であった。

次いでMD1、FCMD,FSHと続いた。

3.相談者については

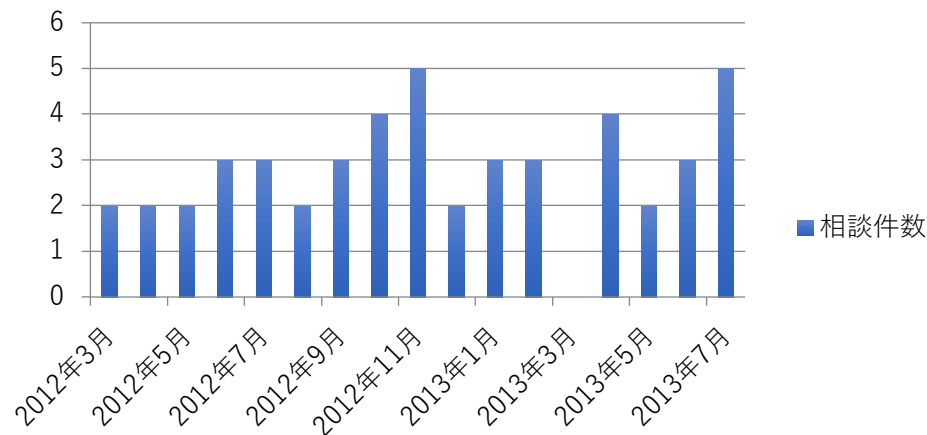
DMD では母、祖母が5名ずつ、兄と妹、主治医が1名ずつであったが

患者本人や夢の扉とは全く異なり父親からの相談はなかった。

BMDでは本人、父親、母親からの同数の2件ずつだった。

MD1 では本人から2件、母から3件、父から1件、兄弟姉妹から4件、娘1件

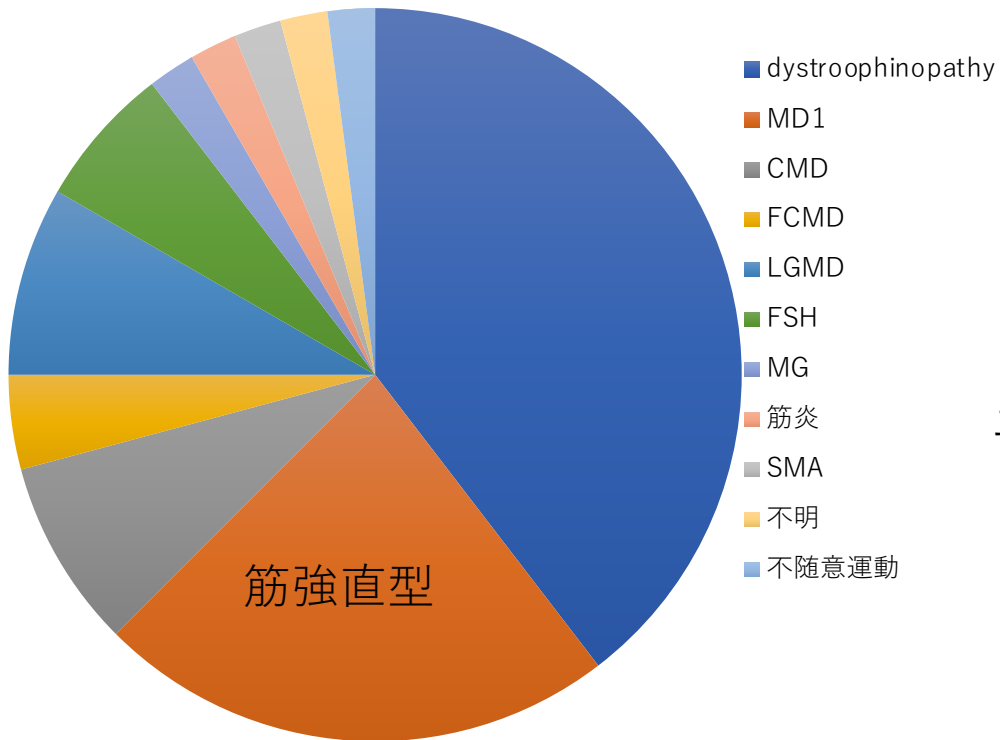
相談件数



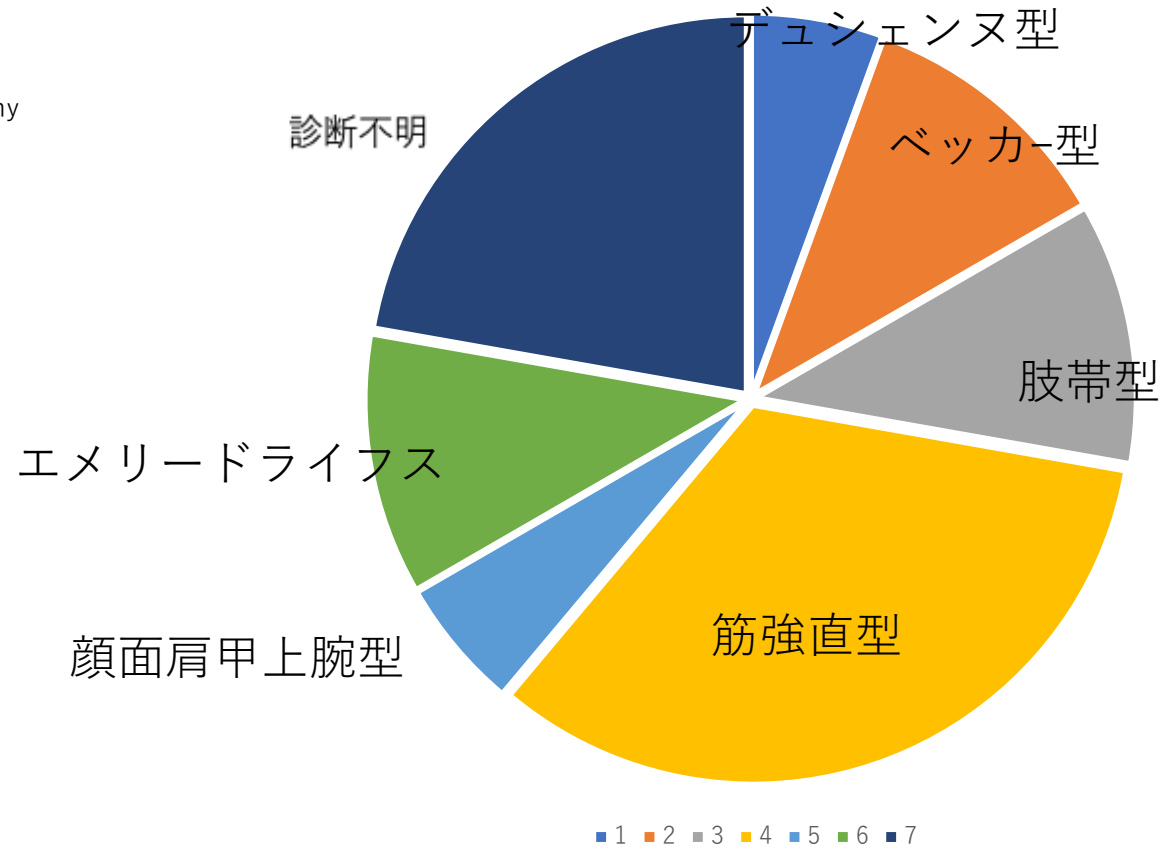
# 2016年と2022年の比較

# 疾患別分類

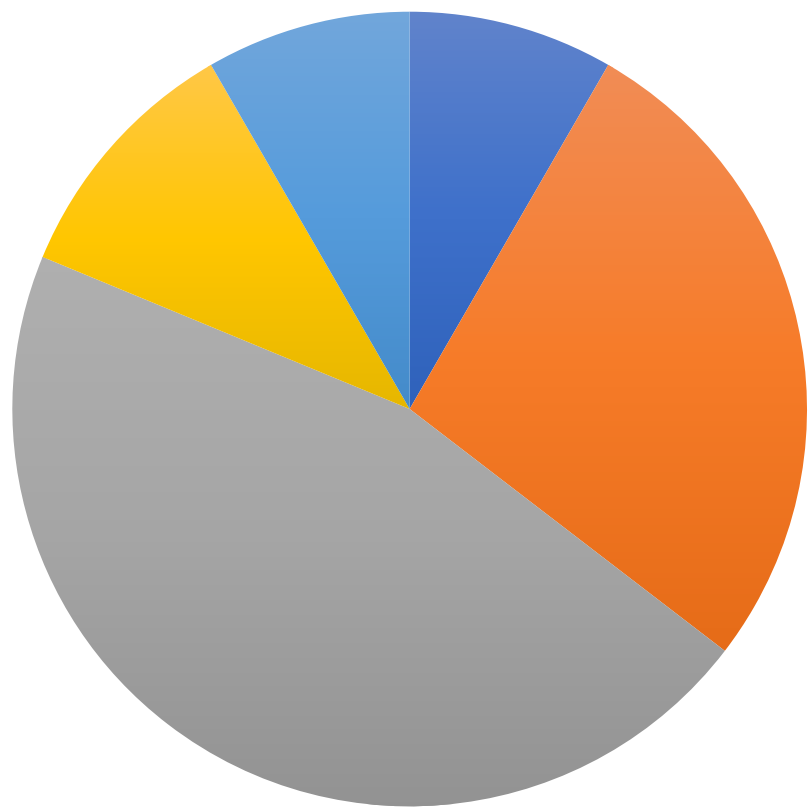
2016



2022



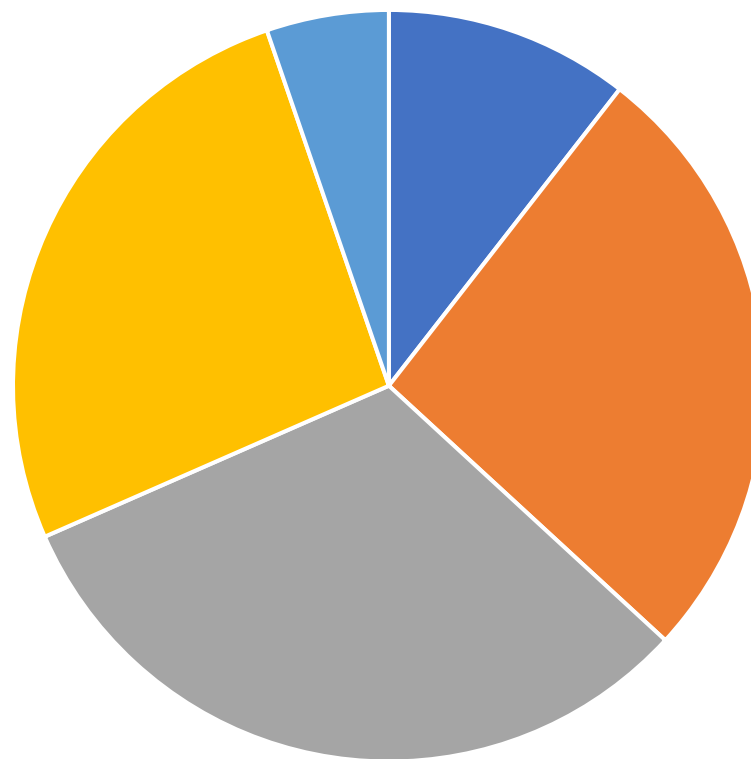
2022年は デュシェンヌ 1, ベッカー 2, 肢帯型2, 筋強直型 6、顔面肩甲上腕型筋 1 エメリードライフス 2  
 診断不明 4  
 ジストロフィン関連が大幅に減少した。筋強直性ジストロフィーは11件から6件となったが割合としては増加



2016

- 遺伝相談
- 健康管理
- 専門医紹介
- 予後予測
- その他

相談内容



- 遺伝相談
- 健康管理
- 専門医紹介
- 予後予測
- その他

2022



## 考察

- 1.相談者の疾患構造が変遷しつつある。ジストロフィン関連疾患から筋強直性ジストロフィーの割合が増加した。
- 2.2016年にエテプリルセンが米国で発売されて、以後SNSなどのネット上の情報や製薬会社からの情報が豊富となり知識が豊富となりジストロフィン関連疾患家族からの質問が減少したのではないか。
- 3.遺伝相談は恐れていたより少ない。一般的な知識を話しているだけである。
- 4.今後しばらくは筋強直性ジストロフィー関連質問が多くなることが予想できるが、有効な薬剤が発売されればこれも減少するだろう。
- 5.回答は平均13分前後で2016年と2022年で変化ない。回答の多くは専門施設の紹介で、各地にある国立病院機構病院を主に紹介している。
- 6.筋強直性ジストロフィーについては腰痛の質問が多いことが注目された。これについては次のスライドに示す。

## 2022年筋強直性ジストロフィーの相談内容

1. 予後、遺伝について（本人よ父より1件ずつ）
2. 耐えがたい腰痛（本人から2件）
3. リハビリについての相談（母より1件）
4. 不整脈の薬について（本人より1件）

相談時間          7から30分で平均17分（相談時間は全体平均13.2分）

### 強直性筋ジストロフィーと腰痛

**The complex interactions of myotonic dystrophy in low-back pain.**

**Haig AJ.**

**Spine (Phila Pa 1976). 1991 May;16(5):580-1.**

この一件しか文献がみつかりませんでした

今後の治療研究の対象にしてほしい。

以下に外国の文献検索結果を提示する。

## 家族における問題についての文献

# Health-Related Quality of Life and Emotional Distress among Mothers of Sons with Muscular Dystrophy as Compared to Sex and Age Group-Matched Controls

	MDB ( <i>n</i> = 82)	Controls ( <i>n</i> = 26)	<i>t</i>	<i>P</i>	<i>d</i>
<b>Hospital Anxiety and Depression Scale</b>					
Total Anxiety Score	9.61 ± 4.29 (0-19)	6.88 ± 3.80 (1-13)	<b>2.90</b>	<b>.005</b>	<b>.67</b>
Total Depression Score	4.87 ± 3.38 (0-15)	3.06 ± 3.19 (0-10)	<b>2.41</b>	<b>.018</b>	<b>.55</b>
<b>Perceived Stress Scale</b>	16.83 ± 6.75 (2-33)	13.19 ± 6.71 (2-31)	<b>2.40</b>	<b>.018</b>	<b>.54</b>

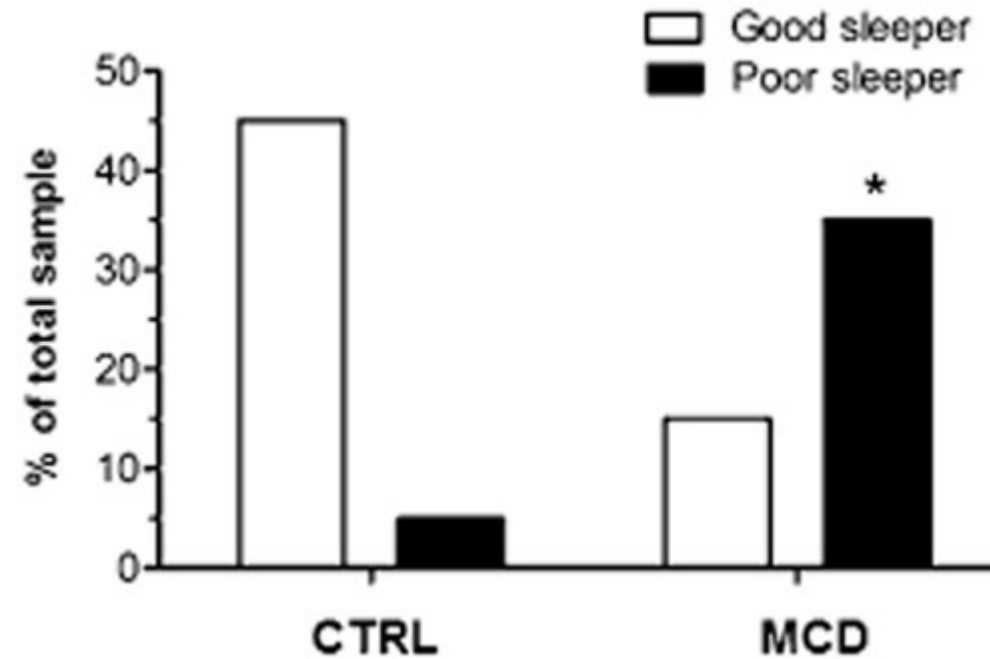
# **Fatherhood: experiences of fathers of boys diagnosed with Duchenne Muscular Dystrophy.**

**Lucca SA1, Petean EB1.**

**Cien Saude Colet. 2016 Oct;21(10):3081-3089.**

Most fathers considered the illness of their child to be a mission sent by God, which helps to alleviate the pain and anguish caused by the disease. As the symptoms started manifesting, the fathers experienced losses that exposed them to great suffering and triggered an anticipatory mourning process. The fathers assigned to the disease the meaning of a mission to be accomplished and considered themselves to be "special fathers", which positively influenced their adaptation to the disease. Identifying and understanding how fathers experience fatherhood in the presence of a chronic disease/disability is essential to devising psychological counseling and care programs directed to fathers and their families.

父親は神から与えられたミッションと思い、自分たちが「特別な父」と思うようになる  
心理学的カウンセリングや特別なケアプログラムが必要と結論



Frequency of poor sleeper and good sleeper in CTRL and MCD groups. Chi-square test ( $\chi^2 = 15.0$ ,  $df = 1$ ,  $P < 0.001$ ,  $n = 37$ ). \* $P < 0.001$  compared with the respective CTRL group. CTRL = mothers in the control group; MCD = mothers of sons with DMD.

DMDの母親は睡眠不足というデータ

# Comparing contributors of parental sleep health in families with and without a child with Duchenne muscular dystrophy

Sleep Health. 2022 Feb;8(1):107-113

Hartman AG, McKendry S, Bendixen R.

**Main findings:** Parents in the DMD group (n = 25, M = 84.5%) had significantly worse sleep efficiency compared to controls (n = 15, M = 87.8%, p = .048). This difference was sustained after controlling for parent age, child age, and average child awakenings ( $F(4, 23) = 2.68$ ,  $p = .057$ ,  $R^2 = .32$ ). Additionally, more parents in the DMD group scored as "poor sleepers" on the PSQI (above 5, 50%) compared to controls (23%), suggesting a strong, yet not statistically significant association between subjective poor sleep and group ( $\chi^2(1) = 2.47$ ,  $p = .116$ , OR = 3.33).

DMD両親の眠りの研究ではpoor sleepersの割合（50％）が対照群の23％より大幅に増えていたという。



## **Mothers' psychological adaptation to Duchenne/Becker muscular dystrophy.**

Peay HL1,2, Meiser B3, Kinnett K1, Furlong P1, Porter K1, Tibben A2.

Eur J Hum Genet. 2016 May;24(5):633-7.

Though clinicians caring for families with DBMD should anticipate increased caregiver burden as the disorder progresses, interventions focused on caregiver burden are not expected to influence mothers' psychosocial adaptation. Efforts to improve mothers' well-being should focus on fostering mothers' resilience and enhancing perceptions of positive disease impact (benefit finding). Results suggest that psychosocial interventions can highlight strengths and well-being rather than burden and deficit.

医師は介護者の負担が増してゆくことを予想して介入しても母親の心理的な改善にはならない。

それよりも弾性のある回復力を増幅して疾患のポジティブな面から得られる感覚を援助すべきである。

心理的なサポートが喪失感や負担感よりも病気に対抗する力やwell-beingを促進すると。

# 長期延命化に伴う問題点に関する文献

# **New Survival Target for Duchenne Muscular Dystrophy.**

Villanova M1, Kazibwe S

Am J Phys Med Rehabil. 2017 Feb;96(2):e28-e30.

## **Abstract**

We report a patient with a typical phenotype and clinical history of Duchenne muscular dystrophy who is currently 53 years old. Because of improvements in cardiopulmonary care, there has been a great improvement in survival and preservation of quality of life for many of these patients. Whereas it is no longer rare to find patients with Duchenne muscular dystrophy living into their fifth decade, this is the first report of a patient in his sixth decade of life. We believe that besides use of continuous noninvasive respiratory support, the fortuitous absence of dilated cardiomyopathy associated with the particular point mutation of his dystrophin gene has permitted prolonged survival.

53歳のDMD症例報告で50歳を越えた最初の報告としている。

# **Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan.**

Saito T1, Kawai M2, Kimura E3, Ogata K2, Takahashi T4, Kobayashi M5, Takada H6, Kuru S7, Mikata T8, Matsumura T9, Yonemoto N3, Fujimura H9, Sakoda S9.

Neuromuscul Disord. 2017 Feb;27(2):107-114. doi: 10.1016/j.nmd.2016.11.012. Epub 2016 Nov 25.

The national muscular dystrophy wards database of Japan lists 118 long-term Duchenne muscular dystrophy (DMD) patients who were at least 40 years old as of October 1, 2013. To elucidate the clinical features of DMD patients aged 40 years and older, we obtained gene analysis and muscle biopsy findings, as well as medical condition information. Ninety-four of the registered patients consented to participate, of whom 55 meeting genetic or biochemical criteria confirming DMD were analyzed. The mean age at the time of the study was  $43.6 \pm 3.0$  years, while at the time of independent ambulation loss it was  $10.6 \pm 1.5$  years and at mechanical ventilation introduction it was  $24.1 \pm 5.5$  years. All were receiving continuous ventilation support, 27 with non-invasive positive pressure ventilation and 28 with tracheal intermittent positive pressure ventilation. Thirty-eight were receiving  $\beta$ -blockers or a renin-angiotensin system inhibitor, while 9 were free from those agents. Forty had maintained oral nutrition. The 55 analyzed patients had survived into their 40s by receiving multidisciplinary intervention. Our findings emphasize the need of future studies to investigate disease modifiers and the mechanism of long-term survival. In addition, establishment of a worldwide care standard with focus on quality of life for adult males with DMD is important.

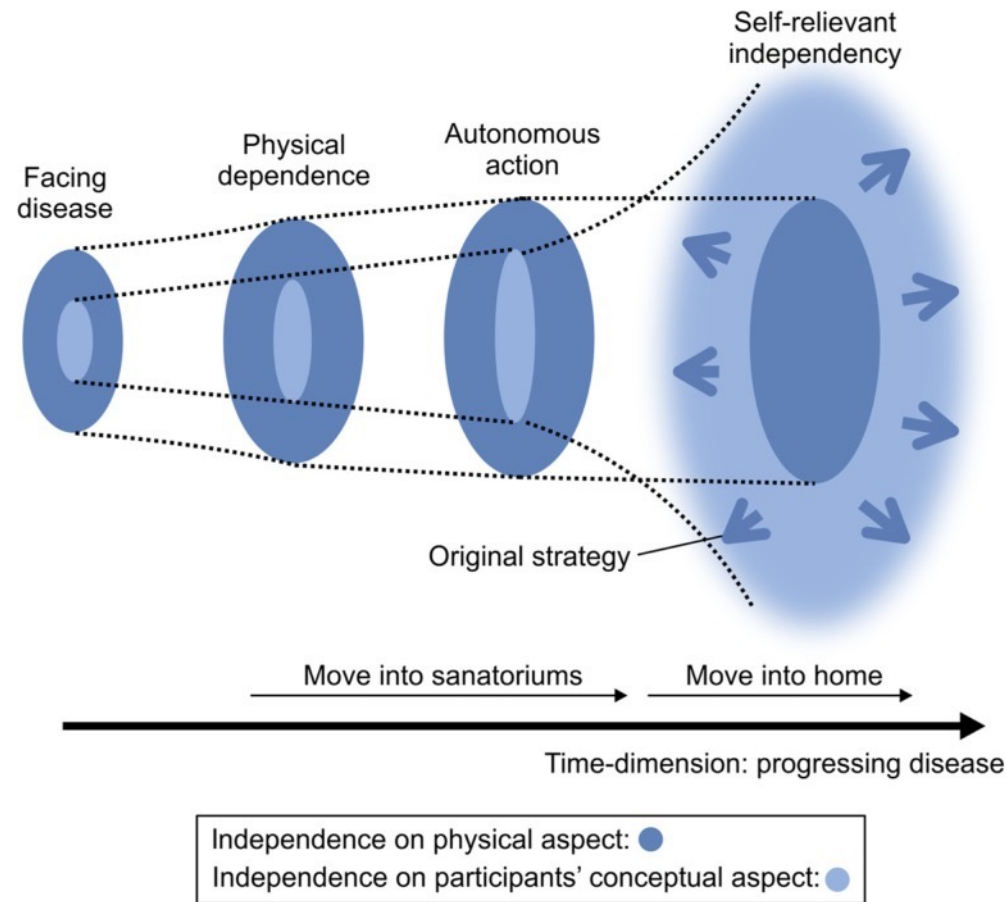
Copyright © 2016 Elsevier B.V. All rights reserved.

日本の筋ジストロフィー病棟には118名の40歳以上のDMDが入院中と。

Independent living with Duchenne muscular dystrophy and home mechanical ventilation in areas of Japan with insufficient national welfare services.

Yamaguchi M, Suzuki M.

Int J Qual Stud Health Well-being. 2013 Aug 26;8:20914.



日本からの報告  
成人になると病院から  
在宅に変わる例が多いが  
福祉制度が追いつかない

Self-reliant independency. The concepts converging on the core category as the study participants' data unfolded are shown.

Their expansion of the concept of independence changed with disease progression.

Beginning with facing disease, followed by physical dependence and then autonomous action, the study participants discovered their ability to live independently within their physical limits.

After that, the concept of independence was condensed as self-reliant independency, which meant having more autonomy in decision making than in the sanatoriums. In the case of participants, this was exemplified by moving out of the sanatoriums.

Participants obtained independence without being limited by physical dependency.

Original strategy then helped them to maintain their independent living and broaden the possibilities for their self-reliant independence.

# Men with Duchenne muscular dystrophy and end of life planning.

Abbott D1, Prescott H2, Forbes K3, Fraser J4, Majumdar A4.

Neuromuscul Disord. 2017 Jan;27(1):38-44.

There is very limited evidence about the views of men with Duchenne muscular dystrophy (DMD) and end of life issues including death and dying. Studies have shown the physiological and psychological benefits of talking about and planning for end of life. Despite policy documents and guidance in the UK about end of life planning, there is consensus on the need for improvement. The study reported here is a qualitative one with 15 men with DMD (aged 20-45 years). Participants could not recall any significant conversations with clinicians about end of life and assumed that clinicians were reluctant to discuss the issue. The men in the study wanted to be given proactive cues that they could bring up topics such as death and dying and wanted to have these conversations with clinicians who combined expert knowledge about the condition as well as good listening skills. Topics of interest to participants included likely nature and place of death; practical planning for funerals and wills; and sources of information and support. Emotional or psychological support to think about end of life was not routinely offered and participants found it very difficult to discuss these issues with family members. The study suggests that more could be done to encourage clinicians, men with Duchenne, family members and the wider NMD community to pay attention to end of life planning issues and the associated need for emotional support and high quality interactions between patients and clinicians.

Copyright © 2016 Elsevier B.V. All rights reserved.

終活についてこれまで語られてこなかったが、我々医師も患者と話し合わねばならない

# 結論

相談者の疾患構造が変遷しつつある。ジストロフィン関連疾患から筋強直性ジストロフィーの割合が増加している。

その原因として、2016年にエテプリルセンが米国で発売されて以来SNSや製薬会社からの情報が豊富となり社会の知識が豊富となりジストロフィン関連疾患家族からの質問が減少したのではないか。

回答時間は平均13分前後で2016年と2022年で変化ない。回答の多くは専門施設の紹介で、各地にある国立病院機構病院を主に紹介している。

筋強直性ジストロフィーについては腰痛の質問が多いことが注目された。