

筋強直性筋ジストロフィー

原因

- 遺伝子の異常による**遺伝性の全身疾患**で発症者のお子さんも 50%の確率で発症します。
- *DMPK* 遺伝子異常による 1 型が多いのですが、*CNBP(ZNF9)* 遺伝子異常による 2 型も少数存在します。

症状

- 筋症状：**顔面・頸部・下腿部中心の筋萎縮と筋強直**（ミオトニア、握りこぶしが開きづらくなる）が徐々に進行して、最終的には食事や呼吸や会話が困難になります。
- 神経症状：ときに**日中の眠気や知能低下や性格変化**を伴います。
- 不整脈：ときに**房室ブロック**などの心伝導障害を伴います。
- その他：前頭部禿頭、**白内障、胆石症、多発性内分泌障害（糖尿病、性腺・甲状腺・副腎・下垂体機能低下症）、免疫グロブリン値低下、感染症、腰痛、胃腸症状**

検査

- **筋電図と遺伝子検査**（血液検査）で確定診断をします。
- 年に 1.2 回ほど、**筋力、嚥下機能、酸素飽和度、肺活量、心電図、内分泌系の血液検査**などをチェックして合併症の悪化を防ぎます。

治療法

- 根本的な治療法は現在研究段階ですので、合併症に対する**対症療法**を行います。
- 低負荷のリハビリテーションを行います。**指定難病と介護保険**の申請をお勧めします。
- 呼吸の補助のための**マスク式の人工呼吸器**、栄養補給のための**流動食と胃瘻**、伝導ブロック治療のための**心臓ペースメーカー**、転倒防止のための**車椅子や補助具**が必要になることがあります。
- 筋強直が強い時まれに**フェニトイン**を処方することがあります。
- 日中の眠気に**カフェイン**を処方します。過眠症のお薬（**メチルフェニデート、モダフィニール、ペモリン**）も有効ですが、これらの薬剤の処方資格制なので当院では処方できません。
- 糖尿病があれば**血糖を管理**します。
- 白内障や胆石症の治療は主に**手術**になりますが、全身麻酔は一般の方より呼吸不全や心不全や肺炎などのリスクが高いので、できるかぎり局所麻酔や硬膜外麻酔で実施します。

さいごにひとこと

- **遺伝子検査**は保険診療ですが、遺伝子異常が判明した場合はお子さんへの遺伝の可能性も生じますので、実施するかどうかは患者さんや関係者の皆様と**慎重に相談して実施**しています。
- 「筋強直性ジストロフィー患者会」(<https://dm-family.net/>)で情報を収集することができます。
- 神経筋疾患患者登録 Remudy (<http://www.remudy.jp/>)で治験の情報を得ることができます。

みやさきクリニック 宮崎秀健