

# デュシェンヌ型筋ジストロフィー

## 原因

- 筋細胞膜の維持に関わるジストロフィン遺伝子の異常(エクソンの欠失や重複)が原因です。
- X連鎖劣性遺伝という形式で女性は無症状または軽症ですが、男性は重症化します。

## 症状

- 筋力低下と筋萎縮(主に近位筋)
  - 幼少期の歩行開始が遅くなります。
  - 3-6歳で動揺性歩行、Gowers 徴候(登攀性起立)、腓腹筋肥大が出現します。
  - 10歳前後で歩行困難になり、電動車椅子で移動するようになります。
- 拡張型心筋症による心不全
- 呼吸不全や肺炎
  - 人工呼吸器を装着しなければ10歳代後半から30歳代前半頃に死亡します。
- 脊柱の変形、アキレス腱の拘縮(尖足)
- ときに軽度知能障害、自閉症

## 検査

- 血液検査のクレアチニン値、筋電図、筋生検で筋疾患であることを診断します。
- 遺伝子検査でデュシェンヌ型筋ジストロフィーと確定診断します。

## 治療法

- 筋力維持のための治療
  - 副腎皮質ステロイド(幼少期からプレドニゾロン 0.75mg/kg を内服します)
  - リハビリテーション(講習を予防するための関節可動域訓練を行います)
- 核酸医薬
  - ビルトラルセン(ジストロフィン遺伝子のエクソン 53 を迂回して、機能のあるジストロフィンタンパク質を産生する注射薬。デュシェンヌ型の9%ほどの方が適応になります。)
  - その他「」などが研究中です。
- 合併症の対症療法
  - 呼吸不全に咳介助、人工呼吸器
  - 心不全に塩分制限、薬物療法(ACE遮断薬、β遮断薬、利尿剤)
  - 側弯症に矯正固定術

## さいごにひとこと

- 日本筋ジストロフィー協会(<https://www.jmda.or.jp/>)でさらに情報を得ることができます。
- 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