

エディトリアル

# 筋ジストロフィー, 学際的臨床研究 そして歯科学

川井 充

IRYO Vol. 61 No. 12 (779) 2007

キーワード 筋ジストロフィー, 学際的臨床研究, 歯科学

筋ジストロフィーは筋線維が壊死と再生をくりかえしながら筋萎縮と筋力低下が進行する遺伝性の筋疾患で、グリコーゲンの蓄積など特異的、特徴的な病理学的所見を欠くものの総称である。デュシェンヌ型、ベッカー型、顔面肩甲上腕型、福山型、肢帯型、エメリー・ドレフス型、眼咽頭型など臨床的に特徴をもつ多数の「型」がある。筋萎縮と筋力低下に加えて全身の多系統臓器の障害とミオトニア（筋強直）をともなう筋強直性ジストロフィーも筋ジストロフィーに含めて論じられることもある。1987年にデュシェンヌ型筋ジストロフィーの原因遺伝子が発見され、ジストロフィンと名付けられた。これを皮切りに次々といろいろな「型」の遺伝子が発見され、その数は増加の一途をたどっている。それぞれの「型」の頻度を考慮すると、現在ではほとんどの患者にとって自分の病気の原因は技術的には解明できるようになったといえる。原因遺伝子の解明とともに発症機序の解明も進み、これに基づいた治療法の開発が急ピッチで進められている。おそらく今後5年間のうちに、抗体によるマイオスタチンの機能抑制、ジストロフィン遺伝子ストップコドンの読みとばしなどの臨床試験が本邦でも開始されると期待されている。

しかし現実の医療の観点からもっと強調すべきことは、これらの先進的治療の出現を待たずに、筋ジストロフィー患者の寿命は延長し、QOLも大幅に

向上していることである。本邦の筋ジストロフィー患者の長期療養は国立医療機関（国立精神・神経センター武蔵病院と全国に展開する26の国立病院機構の筋ジストロフィー専門病院）が中心になって担当してきた。これらの医療機関には1600名を超える筋ジストロフィー患者が入院中であり、正確なデータはないが同様に多数の在宅療養患者が通院していると推定される。これら27の専門医療機関を対象に行った「筋ジストロフィーの療養と自立支援のシステム構築に関する研究」班（主任研究者 神野進）による2007年の調査によれば、代表的な小児の筋ジストロフィーであるデュシェンヌ型の平均死亡年齢は30.9歳で、40歳以降も生存する患者もまれでなくなっている。1970年代には大半の患者が10歳代で死亡していたことを考えると、大幅な寿命の延長がはかられたとあって過言でない。この寿命の延長はもっぱら呼吸管理法の進歩によってもたらされたものである。一方、成人の筋ジストロフィーで最も頻度の高い筋強直性ジストロフィーの平均死亡年齢は58.3歳で、従来55歳前後であったことを考えるとわずかながら確実に延長しているようである。

筋ジストロフィーはすでに述べたように骨格筋の病気である。最初に現れる症状は筋萎縮と筋力低下である。したがって診断は多くの場合は神経内科や小児神経科の医師によって行われることが多い。しかし、診断確定後に筋ジストロフィー患者が訴える

国立病院機構東埼玉病院 副院長（神経内科）

別刷請求先：川井充 国立病院機構東埼玉病院 神経内科 〒349-0196 埼玉県蓮田市黒浜4147

（平成19年12月11日受付，平成19年12月14日受理）

Muscular Dystrophy, Interdisciplinary Clinical Research, and Dentistry

Mitsuru Kawai

Key Words: muscular dystrophy, interdisciplinary clinical research, dentistry

諸症状や対処しなければならぬ医療上の諸問題は決して神経の領域にとどまらない。多系統の臓器が障害される筋強直性ジストロフィーを別にしても、例をあげれば枚挙にいとまがない。骨格筋の障害が進行すると呼吸筋の筋力低下が現れ呼吸不全となる。痰の喀出も困難となり呼吸器感染症がおこりやすくなる。これらに適切に対処することで寿命は大幅に延長する。小児の筋ジストロフィーの脊柱変形や関節拘縮に対してはリハビリテーションのみならず外科治療が必要な場合がある。筋ジストロフィーは基本的には骨格筋の疾患であるが心筋が障害され、心不全や不整脈をきたすことがある。これらに適切に対処することによって、あきらかに寿命を延長できるようになってきた。最近の一部の拡張性心筋症の患者に対してバチスタ手術が行われることもある。嚥下に関係する筋が障害されると栄養摂取が不十分になったり誤嚥によって肺炎になったりする。消化管の動きも悪く、胃拡張やイレウスもまれではない。福山型先天性筋ジストロフィーや顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーでは眼科的な問題が生ずることがある。筋ジストロフィーの診療には多くの領域の専門家がかわらなければならないが、それぞれの領域においても筋ジストロフィーにみられる症状の現れ

方はきわめて特異であり、その領域の専門家なら誰でも容易に適切に対処できるというわけではないようである。常に専門家間の双方向の情報提供と討論が行われる。診療内容はまさに学際的な臨床研究が行われ進歩してきたといっても過言ではない。

あまり広くは知られていないが筋ジストロフィー診療への歯科医の寄与はきわめて大きく、その積み重ねによって得られた知識は広く役立てられるべきものである。筋ジストロフィーでは舌の筋力低下や偽性肥大、顔面筋の障害、咀嚼筋の障害を示すことがまれでない。上顎、下顎の形態異常、歯列の異常により咬合不全を示すことも多い。さらに上肢の機能障害により刷牙不如意となりう歯、歯周病を経て歯牙喪失をきたしやすい。今月の「医療」の特集は「筋ジストロフィー治療のエビデンス構築に関する臨床研究」班（主任研究者 川井充）の「摂食、嚥下、消化管、栄養」プロジェクトの一環としてプロジェクトリーダーである国立病院機構刀根山病院神経内科医長松村剛博士によって企画され、2007年3月3日刀根山病院で開催されたワークショップの記録である。国立の筋ジストロフィー専門医療施設ネットワークが発信する有用な医療情報として役立てられることを期待する。

## 今月の 用語 隣に伝えたい 新たな言葉と概念

### 【筋強直性ジストロフィー（1型, 2型）】

英 myotonic dystrophy (type 1, type 2) dystrophia myotonica (proximal myotonic myopathy)

略 DM (DM 1 DM 2) 日本ではしばしば MyD (PROMM)

同 古い文献では筋緊張性ジストロフィー（2型は近位性強直性ミオパチーと同義）

〈解説〉 1) 筋萎縮と筋力低下を示すミオパチー（骨格筋の疾患）、2) 筋強直（=ミオトニア、収縮した筋が弛緩しにくい現象）、3) 全身の多系統臓器の障害（白内障、糖尿病/耐糖能異常、心筋障害とくに心伝導障害、性腺萎縮など）の3つの特徴をもつ遺伝性（常染色体優性遺伝）疾患。成人の遺伝性筋疾患では最も高頻度（有病率は人口10万人あたり5人）。原因遺伝子の異なる2疾患からなる。1型筋強直性ジストロフィー（DM1）は19番染色体にある myotoninprotein kinase の3塩基（CTG）繰り返し配列の延長、2型筋強直性ジストロフィー（DM2）は3番染色体にある zinc finger protein 9 の4塩基（CCTG）繰り返し配列の延長が原因。日本には2型の患者はいないと思われていたので単に筋強直性ジストロフィーといえは暗に1型をさしていたが、2006年に2型の患者が報告され、現在は1型と2型を明示しなければならなくなった。重症の1型の患者はフロッピーインファントとして発症し、先天性筋強直性ジストロフィーとよばれる。（川井 充）

〈関連学会〉 日本神経学会 日本小児神経学会

参考文献

1) 特集「筋強直性ジストロフィー」, 神経内科 4月号, 科学評論社, 2004

2) ピーター・ハーバー: 筋強直性ジストロフィー—患者と家族のためのガイドブック, 診断と治療社, 2005