

今月の



隣に伝えたい 新たな言葉と概念

【Duchenne型筋ジストロフィー】

- 英 Duchenne muscular dystrophy
- 和 デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- 略 DMD

Duchenne型筋ジストロフィーは、筋ジストロフィーの代表的疾患であり遺伝子座Xp21に存在するジストロフィン遺伝子の変異により筋線維膜直下に存在するジストロフィンたんぱく質が欠損することで生じる。

小児期に転びやすいことなどから気づかれることや、乳幼児期に偶発的に発見された高CPK血症により発症前に気が付かれることも多い。運動能力は5歳頃まで遅れながらも発達し、階段昇降可能なレベルに達することがほとんどだが、以後緩徐に低下し多くは10歳前後で歩行能を喪失する。筋力低下に加え、関節拘縮や側弯、呼吸不全・心筋症・嚥下機能障害などの合併症が進行と共に顕在化するほか、発達障害も高頻度に見られADLやQOLに影響を及ぼす。

自然経過による生命予後は10代後半であったが、リハビリテーションなど多職種による診断時からの継続した治療と、呼吸ケア・心筋症治療の普及により、現在では50%生存年齢が30代後半まで延びている。ステロイド治療は標準的治療となっており一定の運動機能維持効果が示されているほか、エクソスキッピング療法など新規治療薬の開発も進んでおり、機能的な改善が期待されている。

社会環境の変化に伴って、成人して医療ケアが必要な患者においても、多数が地域で生活するようになっている。このため、成人後の生活の質や活動をいかに充実したものとするかが重要な課題となっており、自己実現のための小児期からの取り組みが必要とされる。

その他必要事項（本用語とつながりの深い専門分野、関連学会など）：

参考文献：デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン2014

松村 剛, 斉藤利雄 「筋ジストロフィー」 BRAIN and NERVE 74 : 6 ; 795-799, 2022

江浦信之, 西野一三 「筋ジストロフィー」 日本内科学会雑誌111 : 1548-1554, 2022

関連学会：筋ジストロフィー医療研究会

(国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松井未紗)
本誌37 p に記載