

第29回 筋ジストロフィー研修会

小児期の筋ジストロフィー診療 ～病気をどう伝えるか～



国立病院機構新潟病院 小児科医長 木下悟



本日の内容

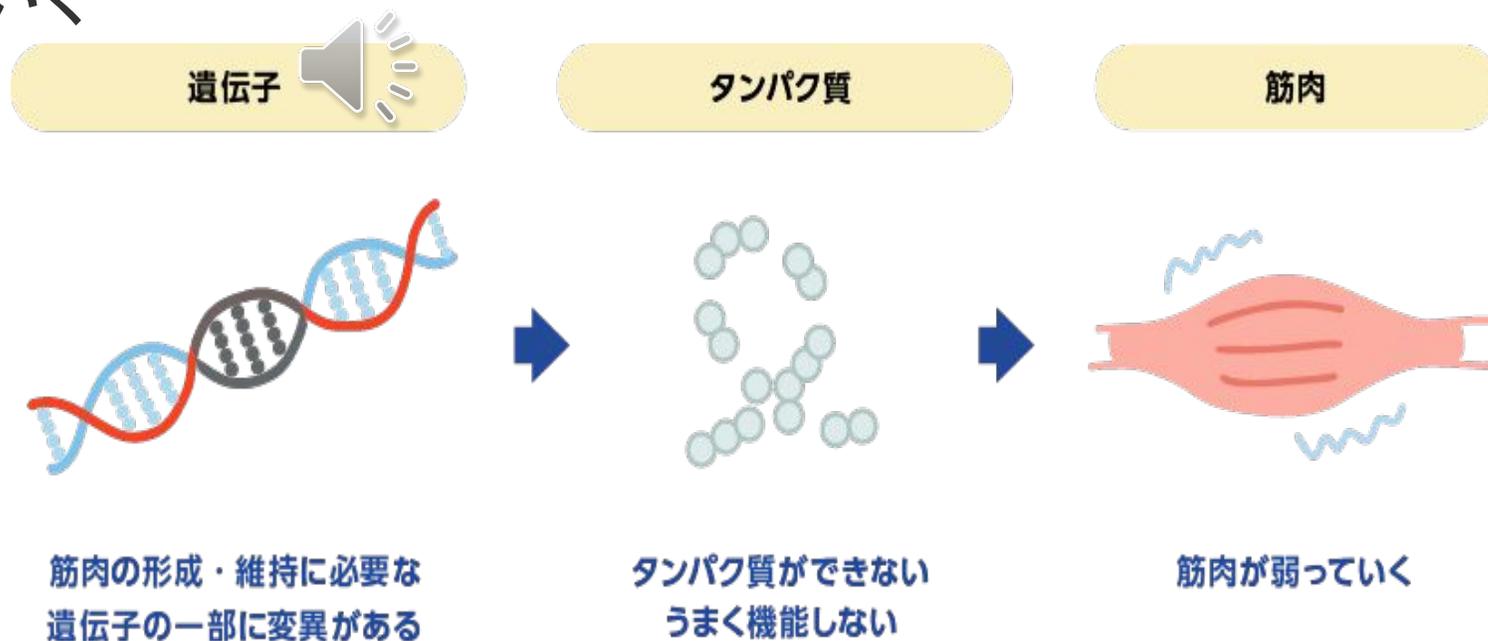
- 筋ジストロフィーとは
- 家族の方へどう伝えるか
- 患者本人へどう伝えるか
- 園や学校へどう伝えるか



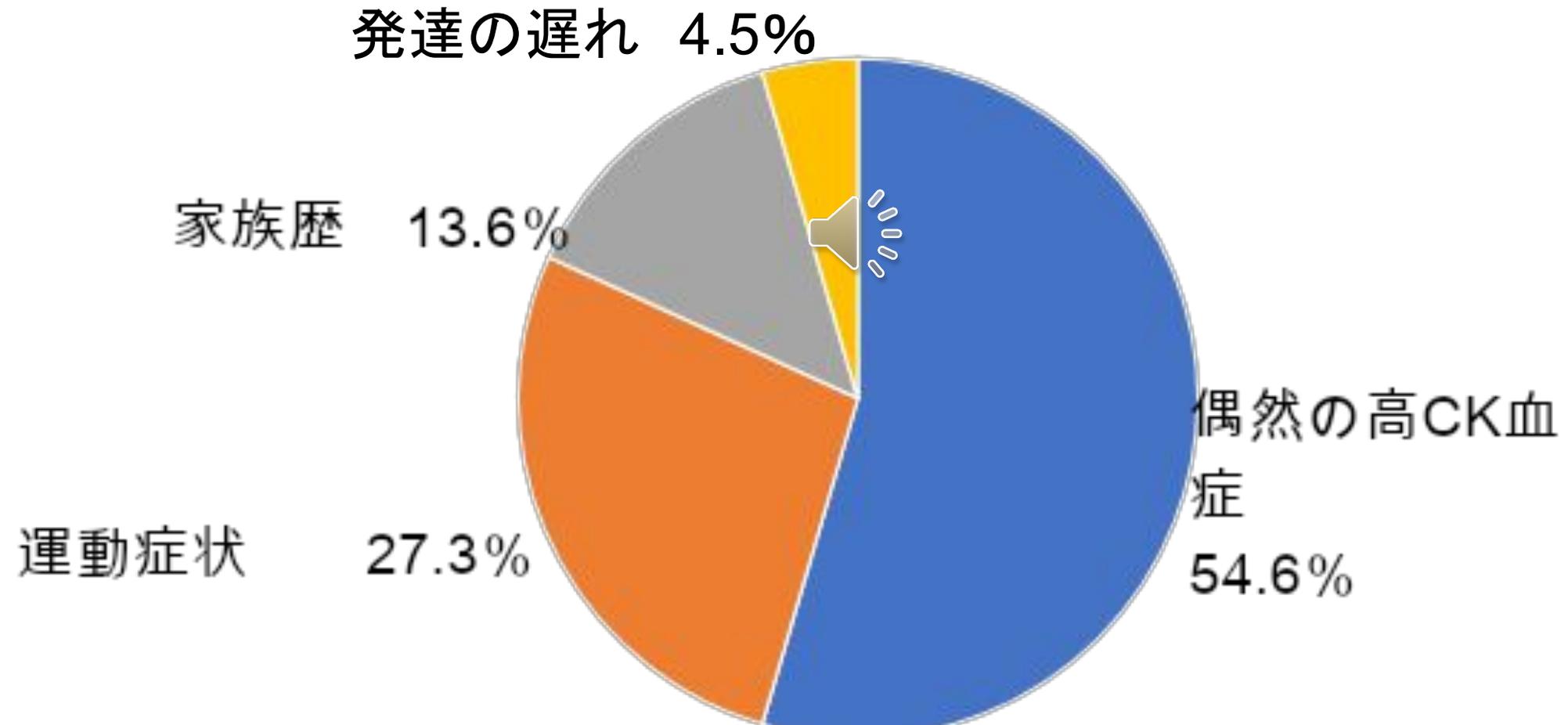
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)を中心に

筋ジストロフィーとは

- 筋肉に関連する遺伝子の変異が原因
- 筋肉に必要な蛋白質がうまくつくられなくなる
- 筋肉が徐々に弱っていく



筋ジストロフィーとは ＜診断の契機＞（デュシェンヌ型筋ジストロフィー）



NHO新潟病院小児科DMD患者 21例 2007年～2021年

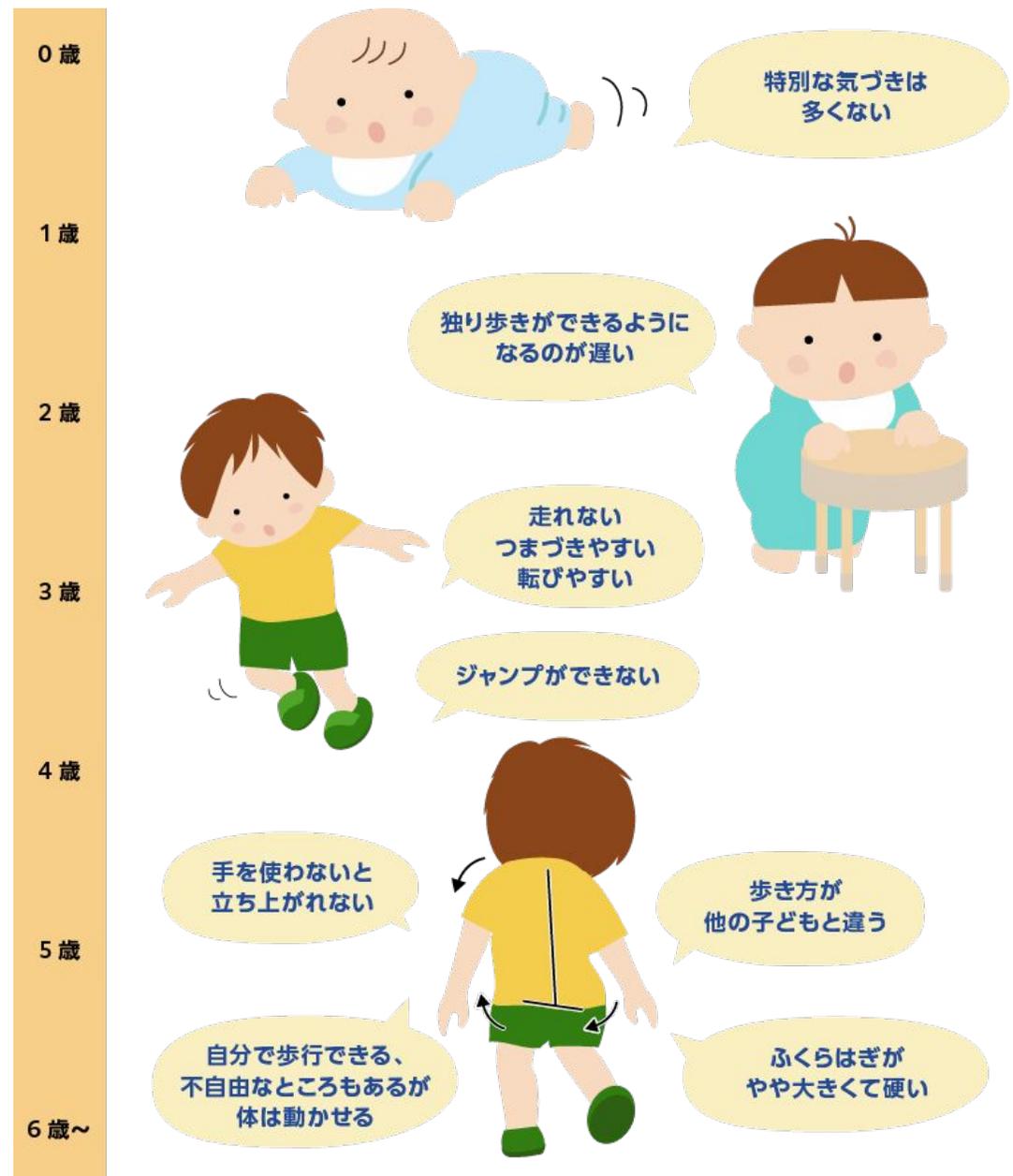
筋ジストロフィーとは

<診断の進め方>

- **臨床経過**
 - 発症時期、性別
 - 進行の有無・速度
- **身体所見・筋力低下の状況**
- **血液検査 CKなど**
- **電気生理学的検査 筋電図**
- **骨格筋画像検査 筋CT、筋MRI**
- **遺伝子検査 遺伝カウンセリング**
- **筋生検 頻度は減っている**



筋ジストロフィーとは ＜DMDの経過 乳幼児期＞



筋ジストロフィーとは ＜DMDの経過 10代以降＞



(10代以降)
上肢は動かせるが、
歩行は困難になってくる



文字を書くことや
絵を描くことなどが
難しくなる

体を動かせる範囲が狭くなっていき、
一日中人工呼吸器が必要となる



(20~40代)
介助式車いすを使用。
指先で様々な
機械操作はできる

筋ジストロフィーとは ＜DMDの発達障害について＞

- 脳内でのジストロフィン蛋白の発現
 - 脳内でのジストロフィン蛋白の機能は、まだ詳細不明
 - さまざまな発達障害が一般人口よりも多い
- 知的障害（平均IQ 約80） 
- 学習障害
- 自閉スペクトラム症
- 注意欠陥多動性症

筋ジストロフィーとは 〈治療戦略〉

- 遺伝子レベル
- 細胞レベル
- 組織レベル
- 臓器レベル
- 機能レベル
- 社会レベル

- 遺伝子治療
 - エクソンスキッピング
 - リードスルー
 - ミニ/マイクロジストロフィン など
- 炎症抑制・壊死抑制
 - ステロイド、プロスタグランジン産生抑制 など
- 組織・臓器治療
 - 心筋症治療
 - 人工呼吸療法・排痰補助
 - 側弯症治療
 - 栄養療法
- リハビリテーション
 - 従来のリハビリテーション
 - ロボットスーツHAL
 - 補装具・車いす
- IT機器の活用
- 社会福祉制度の充実



筋ジストロフィーとは ＜遺伝子治療＞

不十分ながらジストロフィン蛋白を合成できるようにする
重症型→軽症型に

• エクソンスキッピング

一部のエクソンをスキップし蛋白合成

• エクソン44スキッピング

• プロギジルセン 日本

• エクソン45スキッピング

• Casimersen (Sarepta Therapeutics社)

• エクソン50スキッピング

• NS-050/NCNP 日本

• エクソン51スキッピング

• Eteprilsen (Sarepta Therapeutics社)

• SRP-5051 (Sarepta Therapeutics社)

• NS-051/NCNP-04 日本

• エクソン53スキッピング

• ビルトラルセン 日本

2020年3月製造販売承認

• Golodirsen (Sarepta Therapeutics社)

• WWE-N531 (Wave Life Science社)

• リードスルー

ナンセンス変異をとばして蛋白合成

• Atalsen



• ミニ・マイクロジストロフィン

遺伝子変異の種類に関係なく適応

• Elevidys (Sarepta Therapeutics社)

• 開発中

• PF-06939926 (Pfizer社)

• SGT-001 (Solid Biosciences社)

• SGT-003 (Solid Biosciences社)

家族のかたへどう伝えるか ＜病気の特徴と家族の心理＞

- 稀少性
 - 周囲に同じ疾患の人が少なく相談できない
- 遺伝性
 - 友人や親戚にも相談しにくい
- 進行性
 - 先行きに対する不安が強い



家族のかたへどう伝えるか

- 家族の気持ち

- 病名を告知されどん底を味わう

(家族交流会・情報交換会アンケートより)

- インターネットの情報



- 古い情報もあつたり、正しくない場合がある

- 正しい情報を適切なタイミングで伝える

家族のかたへどう伝えるか

- 診断されたばかりのお子さんをお持ちの家族に対し
 - 予後について、厳しい現実はあるが・・・
 - 20－30年前と現在の治療はかなり違う！
 - これから20－30年後の治療は今とはきっと違う！
 - 生命予後も伸び続けている
 - 今できることをしっかりとやりましょう
 - 「普通の子育て」のススメ
 - お子さま(患者本人)にも、いずれ伝えていくことが重要

家族のかたへどう伝えるか ＜家族同士のつながり＞

- 家族交流会・情報交換会

- 同様の疾患のお子さまを持つご家族に集まってもらい情報交換・意見交換
- 2013年～2019年(コロナで一時中断)、2024年7月から再開
- 2020年～2024年は、おたより「絆」を発行し、つながりを維持
- 新潟病院のスタッフ(リハビリ、看護師、MSW、医師)も参加
- 実体験を基にした情報
 - 学校・行政・福祉などと、どう向き合うか

- 心理サポートグループ

お子さま(患者本人)にどう伝えるか

- 幼児期に診断がつくことがほとんど
- 幼児期でも運動の苦手さを自覚
- 進行性疾患の現実に直面、大きな悩み・不安



お子さま(患者本人)にどう伝えるか

• いつ伝えるのか

- 本人が知りたいと言ってきたとき
- 本人の気持ちを尊重しつつ、できれば高校のころには、伝えていきたい
- たまたま本人が知ってしまうよりは、準備をして伝えたい

• 何を伝えるか

- 病名・・・しかし病名だけなら「記号」に過ぎない
- 本人の現状や理解度に合わせた説明
- 身体機能低下の現実があるが、それをサポートする方法があること
(生命予後については、小児期では触れていません)
- 1回で説明が終わるわけではなく、その都度説明

• 誰が伝えるか

- 医師、家族 決まりはない

園・学校にどう伝えるか

- 疾患の稀少性がゆえに、園・学校職員は知識で十分でない
- 進行することへの園・学校職員の理解不足
- 時に医療スタッフも交えた情報伝達
 - 診察時に職員に同席してもらうなど

園・学校にどう伝えるか

・園・学校職員へ

- ・ 早めに相談 小学校・中学校入学の**2年前**から相談を始める
 - ・ エレベーター・スロープ・手すりなど設備の整備に時間がかかる
 - ・ リハビリスタッフが学校現場を確認し、アドバイスすることも可能
 - ・ 特別支援学級、介助員の手配
- ・ 病名を伝えたほうがよい
- ・ どのようなサポートが必要かその都度具体的に相談
 - ・ 授業の準備、移動、授業中のサポート、昼食、トイレ介助など
 - ・ 患者本人から「疲れた・筋肉が痛い」などの訴えがあるときは休ませてもらう
 - ・ 日常的な休憩(横になるなど)が必要になってくる場合もある
 - ・ 体育、運動会、マラソン、遠足など、「見学」の一択ではなく、無理なく参加できるよう運動負荷を減らしてもらうように相談
- ・ 無理がなければ、PTAへ積極的に参加するとよい



園・学校にどう伝えるか

- 他の児童生徒へ

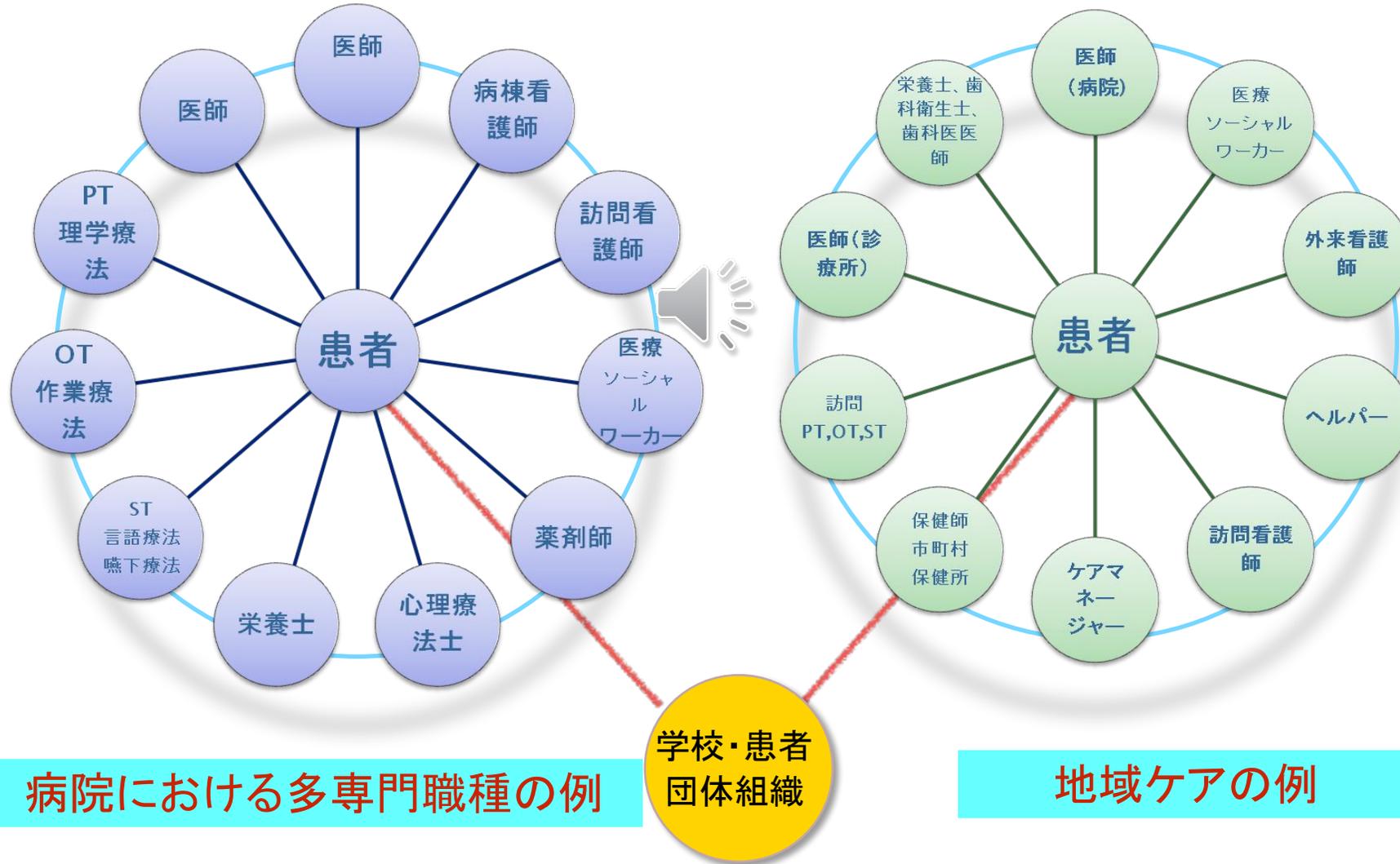
- 病名ではなく「筋肉が弱い、転びやすい、疲れやすい」等の伝え方（職員、または機会があれば患者家族から伝える）
- 他の児童生徒が助けてくれる場面も出てくる



- 他の児童生徒の保護者へ

- 保護者会や懇親会の場で
- 病名ではなく「筋肉が弱い、転びやすい、疲れやすい等でご迷惑をおかけするかもしれない」というような伝え方
- 「疲れやすい、たくさん動くと動きにくくなる」等の具体的な状況を伝える

患者さんとそのご家族を みんなでサポートしていきましょう！



ご清聴ありがとうございました