

デュシェンヌ型 筋ジストロフィー患者さんの ご家族のためのガイド



筋ジストロフィー患者さんと創る スマイルプロジェクト(2021年8月～2022年1月) 応募作品



筋ジストロフィー患者さんと創る スマイルプロジェクト
「アーティスティック賞」

東京都 佐藤 心翔 さん

ご 注 意

『デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんのご家族のためのガイド（以下、本ガイド）』は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）患者のお子さんをもつご家族に向けて、また、成長に応じて患者さんご本人にも読んでいただけるよう作成しました。本ガイドには、DMDに関する情報やアドバイスがまとめられていますが、これらは、医師の説明や指示の代わりになるものではありません。また、記載されている内容がすべての患者さんにあてはまるとは限りません。本ガイドは、必ず医師からの医学的な説明や指導のもとでご利用ください。



監 修

小牧 宏文 先生

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター長

竹島 泰弘 先生

学校法人 兵庫医科大学 小児科学 主任教授

松村 剛 先生

独立行政法人 国立病院機構大阪刀根山医療センター 特命副院長／臨床研究部長

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会

目次

第1章 ▶ はじめに	1
第2章 ▶ DMDとは	3
第3章 ▶ 診断時におけるケア	16
第4章 ▶ 筋症状に対する薬物治療	21
第5章 ▶ リハビリテーションと評価	28
第6章 ▶ 整形外科的なケア	37
第7章 ▶ 呼吸に関するケア	40
第8章 ▶ 心臓のケア	45
第9章 ▶ 胃腸に関するケア	48
第10章 ▶ 心理社会的なケアや助成制度	52
第11章 ▶ 手術に関連して考えるべきこと	60
第12章 ▶ 小児から成人へのケアの移行	62

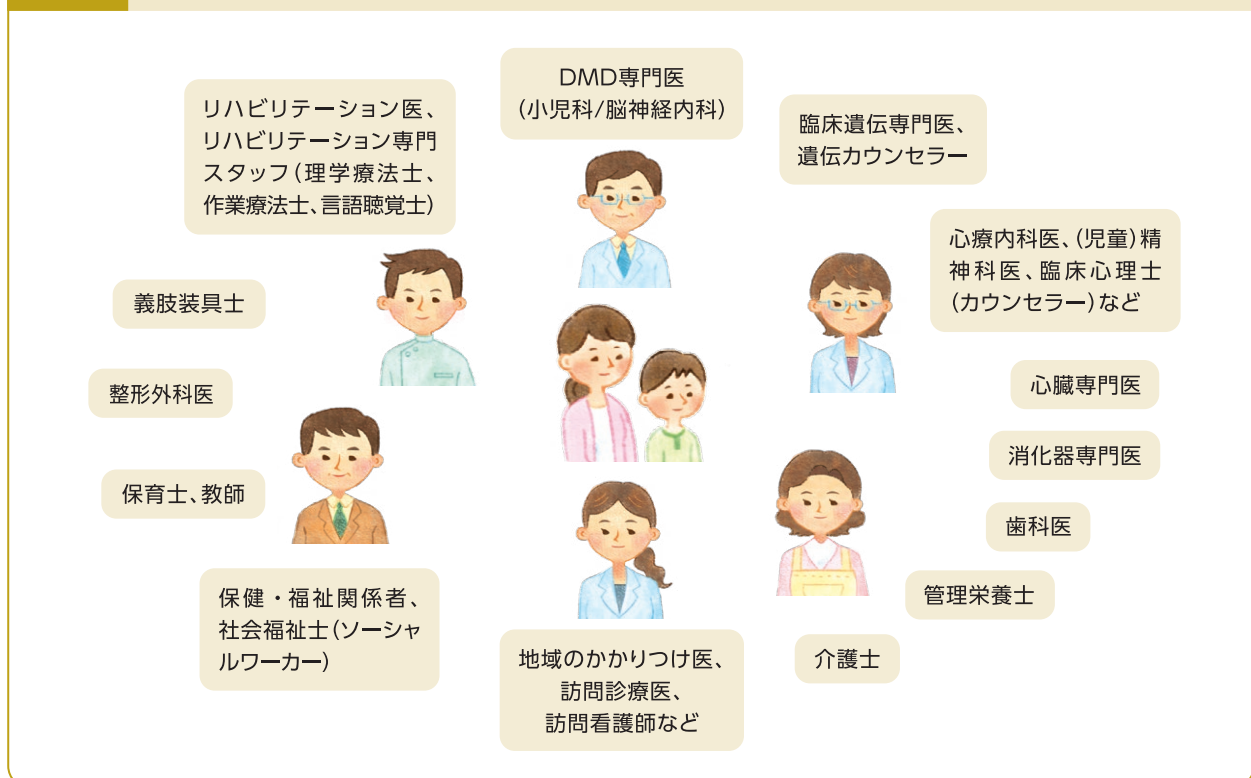
第1章 ▶ はじめに

DMDは、乳幼児期に発症し、徐々に筋力が低下していくことで全身の機能を障害する疾患です。DMDに対する根本的な治療法は存在しませんが、診断時から継続して専門的な治療を受けることが重要です。治療方針は、神経筋疾患専門医（DMD専門医）である主治医を中心に、さまざまな分野の専門家が連携して決定されます。推奨されるケアの内容は、年齢や疾患の進行状態（病期）とともに変わります。また、患者さんによっても異なります。

本ガイドでは、全身におけるさまざまな分野のDMDのケアについて紹介しています。また、病期ごとに必要となる分野のケアを簡潔に示しています。病期の境界は患者さんによって異なるため、これらのケアの内容をあらかじめ理解し、ご家族からケアに関する希望を伝えられるようにしましょう。

DMDでは、それぞれの専門家が多面的に患者さんを支える連携も必要となります。DMD専門医を核として、リハビリテーション医やリハビリテーション専門スタッフ、地域のかかりつけ医、各臓器の専門医、保健・福祉関係者、社会福祉士、教育関係者や職場の方々などに積極的に相談して、患者さんを支えるDMDの多職種連携体制をともに構築していきましょう(図1)。

図1 DMDの多職種連携



メッセージ

DMDは診断時から継続して適切な医療を受けていくことが重要であり、本ガイドは小児期の治療・ケアを中心にその全体像を解説しています。患者さんが幼児期の時には本ガイドは主にご家族に参考にしていただきたいと考えていますが、治療や検査を受ける際には患者さんご本人の理解・協力がいずれ重要になってきますし、主体的に人生を送るためにもご本人がDMDを理解することも重要です。従って必要に応じて、段階的にご本人にも読んでいただくことをお勧めします。本ガイドの作成には、小児科、脳神経内科の筋疾患専門医に加えて、DMD患者さんにご家族にも参加いただき、実際に本ガイドを利用する立場からの意見も取り入れました。本ガイドがDMD患者さんにご家族のケアに少しでも役立ち、毎日と一緒に楽しく過ごせることを心から願っています。

監修医師一同

この度、日本新薬株式会社より表題のガイドが発刊されることになりました。私が日本筋ジストロフィー協会に出入りするようになった頃は、患者および家族のための印刷物の発刊は欧米先進国に比べ我が国では殆どありませんでした。私はこのことに悲憤慷慨の念を抱き、英国の高名な筋ジストロフィー学者アラン E. H. エメリー著『筋ジストロフィーいま筋ジストロフィー患者の生活と治療を見直す』（かまわぬ書房、1996;絶版）を翻訳発刊しました。本ガイドは25年前の内容に比べ、格段に患者家族に寄り添ったものとなっています。このガイドによりDMD患者および家族の生活の質（QOL）が一層高まることを祈念します。

令和3年霜月吉日

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会 貝谷久宣

第2章 ▶ DMDとは

筋ジストロフィーは、徐々に筋肉が弱っていく病気です。そのため、運動が上手くできなくなるほか、合併症によってさまざまな臓器の働きが正常に行われなくなります。

また、国から指定難病*の1つに定められています。

筋ジストロフィーはいくつかの種類に分類されますが、DMDは、小児の筋ジストロフィーで最も多いとされています。症状は幼児期(3～5歳頃)から現れる場合が多いのですが、それ以前に別の目的で血液検査を行った結果、診断に至る場合も少なくありません。

※指定難病：厚生労働大臣により定められた医療費助成の対象となる難病で、348疾病が指定されています(2025年11月現在)。

DMDについては、インターネットの下記サイトにも簡単にまとめられています。

日本新薬株式会社

「DMDを知る-デュシェンヌ型筋ジストロフィーの専門情報サイト-」

<https://www.nippon-shinyaku.co.jp/healthy/dmd/>

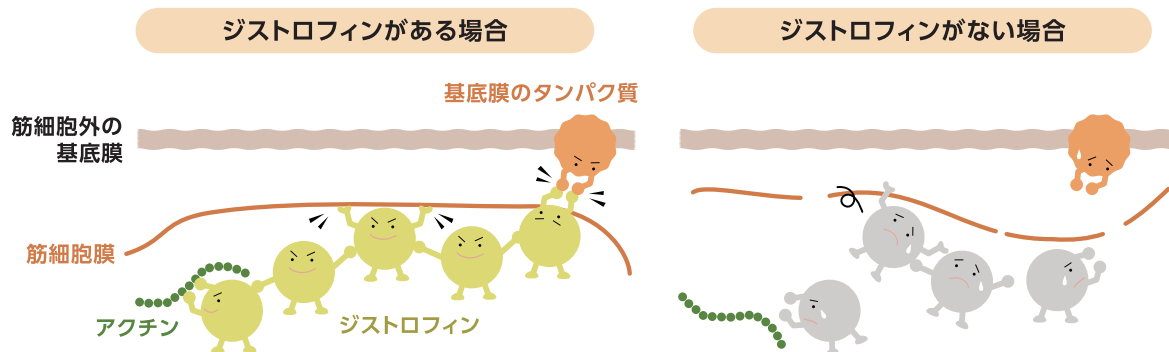


DMDの原因

●ジストロフィンタンパク質の役割

筋肉を構成するタンパク質には多くの種類があり、さまざまな働きをもっています。なかでもジストロフィンタンパク質は、筋肉の構造を保つために重要な役割を果たしています。筋細胞の表面を覆っている膜は、弱い構造であるうえに、筋肉が伸び縮みすることによるストレスがかかるため、壊れやすい状況にあります。この筋細胞膜が壊れると、筋肉自体も壊れてしまいます。ジストロフィンタンパク質は、筋細胞膜が壊れないように、細胞外の頑丈な基底膜と細胞内にある骨格(アクチン)を橋渡しするだけでなく、細胞膜の内側に張りついて細胞膜を支えています(図2)。

図2 筋肉の構造を保つジストロフィンタンパク質

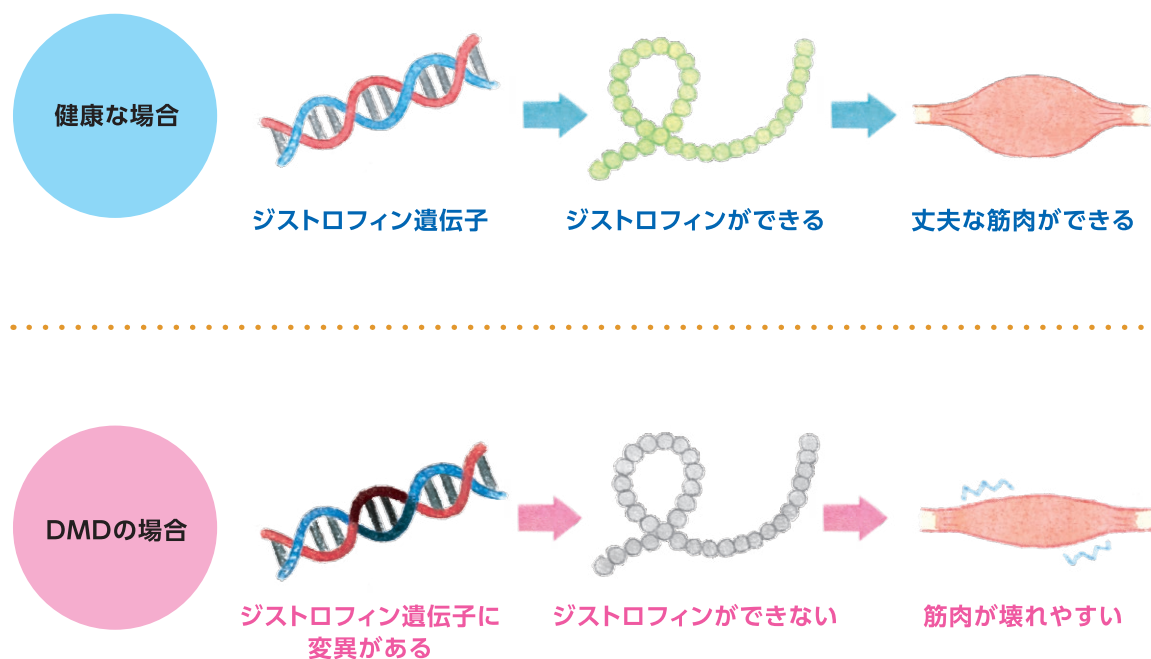


アクチン：筋細胞内の骨格となるタンパク質の一種。筋肉の収縮に関与する。

●ジストロフィン遺伝子の変異

DMDでは、ジストロフィン遺伝子の変異の影響によって、ジストロフィンタンパク質を体内で作ることができなくなります。そのため、筋肉が壊れやすく、徐々に筋力が低下していきます(図3)。

図3 ジストロフィン遺伝子の変異の影響



DMDの性差(ジストロフィン遺伝子の変異と性染色体の関係)

タンパク質を作る設計図となる遺伝子は、細胞の核内にある染色体の中に存在しています。染色体の1つに性別を決定する性染色体(X染色体とY染色体)があり、男性はX染色体とY染色体を1本ずつ、女性はX染色体を2本もっています。

ジストロフィン遺伝子はこのX染色体に存在し、Y染色体にはありません。そのため、DMDの原因となるジストロフィン遺伝子の変異は、「X染色体」上で起こります。

男性の場合、X染色体が1本しかないため、X染色体上のジストロフィン遺伝子に発症原因となる変異があるとジストロフィンタンパク質が作られず、DMDを発症します。

女性の場合、X染色体が2本あるため、ジストロフィン遺伝子も2つあります。片方のジストロフィン遺伝子に発症原因となる変異があっても、もう片方には何も起きていないことが通常のため、小児期は男性で認められるような症状を示すことはほとんどありません。ただし、高齢になると筋力低下や心筋症を示す割合が通常より高いことが知られています。(詳しくはp18をご覧ください。)

DMDの患者数

遺伝子の変異が起こる原因としては、親がもっている遺伝子の変異情報を受け継ぐことで起こる「遺伝」によるものと、子供の世代に突発的に起こる変異があります。DMDでは、どちらのパターンも確認されていますが、約4割が突発的な変異であるといわれています。

国内のDMD患者数に関する正確な統計はありませんが、出生男児の5,000～6,000人に1人が発症するといわれています。

DMDの進行(病期)に応じた対応

DMDの進行状態(病期)を5つに分けて、病期ごとの特徴や、必要となるさまざまな分野の検査・薬物治療・ケアについて示します。いつでも見返すことができるように章末に一覧表を掲載しています。あわせてご覧ください(表1)。

筋ジストロフィー専門医がいる施設については、インターネットの下記のサイトにもまとめられています。

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会(JMDA)

「JMDAで紹介する筋ジストロフィー(筋萎縮症)の専門病院」

<https://www.jmda.or.jp/patient/link-hospital/>



病期1 無症状期(乳幼児期)

この時期は、ほとんど症状がみられず、首のすわりや歩行の開始がやや遅れることがあります。しばしば見過ごされてしまいます。しかし、ご家族にDMDの病歴がある場合や、何か別の理由で血液検査を行った結果、DMDが疑われることが少なくありません。

子供の発達の遅れに最初に気付くのはご家族であることが多く、気になる症状がある場合には、まずかかりつけ医などに相談し、発達遅延が確認されれば、原因を調べるためさらに検査が行われます。

病期2 歩行可能前期(学童期)

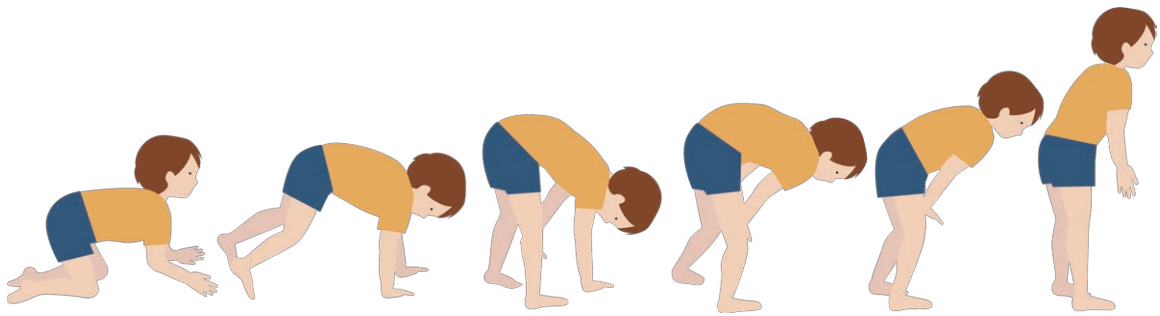
この頃になると、古くからDMDの徴候として知られる症状を示すようになります。

- ◆ ジャンプができない(両足が床から浮かない)
- ◆ 走れない
- ◆ 手すりを使わずに階段を上ることができない
- ◆ 同年齢の子供と同じようにしゃべれない
- ◆ アヒルのように腰を振った歩き方をする(動揺性歩行)
- ◆ よく転ぶ(何かに引っかかるわけでもなく、膝が折れたように転ぶ)
- ◆ 床から立ち上がる際に、手でひざや太ももをつかみながら体を起こす
(ガワーズ徴候、登はん性起立) (図4)
- ◆ ふくらはぎが太く、硬くなる(仮性肥大)
- ◆ つま先歩きをする
- ◆ 血液検査でクレアチンキナーゼ(CK)の値が高い※1
- ◆ 血液検査でAST、ALTの値が高い※2

※1 筋肉中に含まれる酵素の一種で、筋肉が壊れると、血液中に漏れ出てくるため値が高くなります。CK値が高い場合は、診断を確定させるために、DMD専門医を紹介してもらう必要があります。他の筋疾患でも値が高くなることもあるため、これだけではDMDと断定されません。

※2 ASTとALTは通常肝機能の評価に用いられますが、これらは筋細胞にも含まれているため、DMDによって値が高くなる場合があります。他に原因がないのに値が高い場合は、DMDの可能性を考えてCKも検査します。

図4 ガワーズ徴候



●DMDの診断

多くの場合、DMDの診断は歩行可能前期に行われます。DMDの疑いがある場合、まず血液中のCK値が上昇しているかどうかを調べます。DMDの患者さんでは、正常値の10～100倍以上と非常に高い値を示します。CK値が上昇していた場合は、DMDの原因となる遺伝子の変異を特定するために、遺伝子検査を受けることが推奨されています。

これらの検査結果を解釈し、患者さんやご家族にどのような影響を及ぼす可能性があるかを話し合うためには、DMD専門医に加えて臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなどからの情報が必要となることもあります。

DMDの診断が確定した場合、心理社会的なサポートが非常に重要になります。

この時期には、かかりつけ医やDMD専門医が中心になって、適切な医療機関と連携を取りながら、患者さんにご家族が必要な情報、支援を受けられるようサポートします。疑問や不安があれば、些細なことでも相談しましょう。

➡診断時におけるケアについては、第3章へ(p16)

●心理社会的なケア

DMD患者さんは、言語発達の遅れや学習・行動面の問題を生じることも少なくないことが知られています。怒りや気分の変化をコントロールできなかったり、集中することや物事を覚えるのが苦手であったりします。これは、脳内のジストロフィンタンパク質の機能不全が主な原因と考えられています。また、治療に使用されるステロイドなどのお薬が、学習や行動面に影響を及ぼすこともあります。

発達や学習の遅れが判明した場合は、DMD専門医のほか、心療内科医や(児童)精神科医、臨床心理士(カウンセラー)などの専門家に相談して具体的な原因を明らかにし、アドバイスを受けるなど、早期に対処することも検討しましょう。

➡心理社会的なケアについては、第10章へ(p52)

●理学療法

歩行可能前期には、筋肉の柔軟性を維持し、関節の拘縮（こうしゅく関節が硬くなること）を予防または最小限に抑えるため、理学療法士などのリハビリテーション専門スタッフの指導のもとで、運動やストレッチを少しずつ治療に取り入れていきます。また、これら専門スタッフは、患者さんの安全を守りながら学校生活を送るために、休憩時間や体育での適切な運動について学校側へ助言することもできます。

この時期の理学療法は、筋力強化よりもストレッチと関節可動域の維持に重点を置いて行います。専門スタッフが推奨する自宅でのストレッチは、日常生活の一部として取り入れてください。足首の可動域が失われるのを防ぐため、就寝時に足首用の装具（短下肢装具）を使用することもあります。

➡リハビリテーションについては、第5章へ(p28)

●薬物治療(ステロイド)

ステロイド治療は、DMD患者さんの運動発達が止まった時期あるいは低下し始めた時期（具体的には5歳頃）から開始することが望ましいとされています。ステロイドの使用を開始する際には、予防接種がスケジュール通りに進められていることを確認し、副作用のリスクとそれらをどうすれば最小限に抑えることができるかなどを調べ、DMD専門医などへ相談しておくことが重要です。体重管理や骨の健康を保つため、管理栄養士による食事指導が必要となる場合もあります。

➡ステロイド治療については、第4章へ(p21)

➡栄養管理・体重管理については、第9章へ(p48)

●心臓、呼吸筋のケア

歩行可能前期では、あまり心臓や呼吸筋（横隔膜や胸郭周囲の筋肉）に関する問題は起こりません。しかし、患者さんにとって正常な状態を把握しておくため、心臓や呼吸の検査もこの時期から定期検診の内容に含まれます。小さいうちから検査を開始することで機器に慣れておくと、成長して体が思うように動かせなくなったときの練習にもなります。

心臓については、診断時または6歳までに検査を始め、異常がなければ少なくとも10歳までは2年に1回、10歳以降は1年に1回、心機能モニタリング（心電図検査および心臓MRIまたは心エコー）を実施することが多いです。呼吸については、年1回、努力性肺活量（FVC：息を最大限吸った後に一気に吐き出した時の息の量）を測定することが多いです。また、心臓や呼吸筋に負担をかける病気を予防するため、インフルエンザなどの予防接種を受けることも重要です。

➡心臓のケアについては、第8章へ(p45)

➡呼吸に関するケアについては、第7章へ(p40)

歩行可能後期では、歩行が次第に困難になり、階段を上る、床から起き上がるなどの運動に支障が出始めます。転倒しやすく、骨折などの外傷のリスクが上がります。移動時など慌てないようにする、車椅子を適切に使用し、疲労しすぎないように工夫するなどの配慮が必要です。

●心理社会的なケア

この時期は、学習の遅れや特定の学習障害について継続的に検査することが重要です。また、次第に体力や運動機能が失われていくことで、社会的に孤立しないよう特別な手助けが必要となる場合があります。患者さんまたはご家族が希望する教育を受けられるよう、DMDによって起こりうる問題を学校側とも共有し、教育計画を立てます。また、この頃から、患者さんが自分の病気について質問をしてくるかもしれません。患者さんの質問をはぐらかしたり、病気について隠したりすることは、病気に対するネガティブな印象を与えることが多いです。また、患者さんが自分で情報を収集する場合、誤った情報も氾濫しているため正しい理解ができないことが懸念されます。ご家族は早期からDMD専門医と相談して、伝える時期、専門医またはご家族のどちらが伝えるか、伝える内容などを決め、患者さんの理解度に応じて、段階的に説明していくことを検討します。ご家族が伝えるときはできるだけ率直に話すようにしましょう。思春期の患者さんが悩みや不安を抱えているようであれば、DMD専門医や心療内科医、(児童)精神科医などの専門家に相談することも検討します。

→病気について患者さんご本人へ伝えることについては、第3章へ(p16)

→心理社会的なケアについては、第10章へ(p52)

●理学療法

歩行可能前期に引き続き歩行機能の維持を目指し、関節可動域、筋力および運動機能の維持に重点を置いたリハビリテーションを行います。できるだけ毎日続けることが重要です。理学療法士などの専門スタッフは、ストレッチの指導のほか、必要に応じて車椅子や装具などの補助器具を紹介・検討してくれます。立位保持装置を用いた立位訓練はストレッチ効果に加えて、骨の健康と消化管機能にも良い影響を及ぼします。関節の拘縮を理学療法で管理できない場合は、整形外科専門医による診察が必要となることもあります。

→リハビリテーションについては、第5章へ(p28)

●薬物治療(ステロイド)

歩行可能後期では、ステロイド治療の継続的な管理が重要です。副作用に注意しつつ、投与計画や投与量を検討します。筋力および運動機能は6ヵ月ごとに測定する

ことが多いです。将来肥満や痩せを来す可能性に備えて栄養管理・体重管理を行うなど、日常からの注意が必要です。

ステロイド投与中、特に運動能力が低下した場合には、骨の健康状態と骨折リスクをモニタリングすることが重要です。また、食事で十分量のビタミンDとカルシウムを摂取しているか来院ごとに確認します。身長および体重を測定し、発育についても引き続き観察が必要です。

→ステロイド治療については、第4章へ(p21)

→骨の健康管理については、第6章へ(p37)

→栄養管理・体重管理については、第9章へ(p48)

●心臓、呼吸筋のケア

歩行可能後期になると、心臓および呼吸筋の継続的な評価が必要となります。DMDの診断時から10歳までは少なくとも2年に1回、10歳以降は1年に1回、心臓専門医(循環器専門医など)による診察を受け、心電図検査、心臓MRIや心エコー検査などを実施することが多いです。検査で何らかの変化がみられるようであれば、さらに検査回数を増やし、治療または心臓ケア、呼吸ケアを開始することが推奨されます。

→心臓のケアについては、第8章へ(p45)

→呼吸に関するケアについては、第7章へ(p40)

病期4 歩行不能前期(思春期/若年成人期)

歩行不能前期では、自力での歩行が難しくなり、車椅子が必要となります。この時期は、まだ姿勢を保持することができ、また自分で車椅子を動かせる場合が多いです。

●心理社会的なケア

小児から成人への「ケアの移行」についての話し合いは、遅くとも13～14歳までに始めることが望めます。小児科医と脳神経内科医、社会福祉士(ソーシャルワーカー)、学校関係者などが患者さんやご家族と一緒に計画を立て、スムーズに移行できるよう支援します。また、この時期に友人関係を築き、維持することが、自立した生活を送るためにとても大切です。

DMD患者さんはストレスからうつ病や社交不安症(対人恐怖)などを起こす可能性もあるため、不安およびうつ病のスクリーニングを定期検診時に実施します。不安や抑うつが認められた場合は、早期に心療内科医や(児童)精神科医、臨床心理士(カウンセラー)などの専門家による適切な治療を受けましょう。

→小児から成人へのケアの移行については、第12章へ(p62)

→心理社会的なケアについては、第10章へ(p52)

●理学療法

歩行可能後期までと同じ自宅でのストレッチを行い、上肢(肩、肘、手首、指)の拘縮に注意を払います。脊柱の変形(側弯)は、ステロイド治療が広まるにつれて少なくなりました。しかし、歩行ができなくなった後も側弯の発生をモニタリングしていくことは重要です。側弯は、数ヵ月間で急に進行することがあります。これを防ぐためには、車椅子の調整など適切なシーティングが重要ですので、DMD専門医と相談しておきましょう。

→リハビリテーションについては、第5章へ(p28)

→整形外科的なケアについては、第6章へ(p37)

●薬物治療(ステロイド)

以前からステロイド治療を行っていたか、新しく開始するかに関わらず、この時期においてもステロイドによる治療を継続していくことは非常に重要です。

脊椎骨折の徴候に特に注意しながら、骨の健康についても観察を続けます。

→ステロイド治療については、第4章へ(p21)

→骨の健康管理については、第6章へ(p37)

●心臓、呼吸筋のケア

10歳以降は、1年に1回、心機能を検査することが多いです。何らかの心機能の変化(心筋の壁運動の異常など)が認められた場合は、速やかに治療を開始します。呼吸機能の状態は、半年～1年に1回を目安に肺機能検査で確認します。呼吸機能は自力歩行できなくなってから悪化し始めることが多く、呼吸・咳を補助するためのケアを段階的に導入する必要があります。

→心臓のケアについては、第8章へ(p45)

→呼吸に関するケアについては、第7章へ(p40)

●緩和ケア

緩和ケアは、終末期ケアと混同されることがありますが、患者さんの体の痛みだけでなく身体的・精神的なつらさを、適切な治療とケアによって予防または和らげ、QOLを改善し、前向きに人生を送れるようにするものです。

DMD専門医を中心に専門スタッフが問題に取り組む手助けをし、さまざまな段階で患者さん本人やご家族をサポートします。

また、緊急時の対応について救急医療プランを作成し、患者さんは、自身に対して「してほしいこと」「してほしくないこと」を明確にしておきましょう。さらに、自身で判断できない場合には判断を下す権限をもつ人を決めておくことも重要です。

歩行不能後期は、体幹や腕の筋力が低下し、姿勢の維持がより困難になります。また、呼吸器や心臓などに合併症も起こりやすくなってきます。

●理学療法

必要に応じて、食事、飲水、トイレ、ベッドへの移動、寝返りなどの行動を手助けするために、さまざまな器具や作業療法士などの専門スタッフが必要となるかもしれません。自立性の維持や外出のために必要なリハビリ、ストレッチ、補助器具について、専門スタッフとよく相談することが重要です。

●薬物治療(ステロイド)

DMD専門医を中心とした専門スタッフが、ステロイド治療、栄養、体重管理について見直しを行います。呼吸機能および上肢の筋力や機能を維持するためには、ステロイド治療を継続することが推奨されています。

骨の健康状態についても、痛みの問題につながる可能性があるため、継続して観察します。

→ステロイド治療については、第4章へ(p21)

→骨の健康管理については、第6章へ(p37)

●心臓、呼吸筋のケア

心肺機能は概ね6ヵ月ごとに検査します。この時期になると検査で何らかの変化がみられ、より詳しい検査や治療が必要となる可能性があります。

→心臓のケアについては、第8章へ(p45)

→呼吸に関するケアについては、第7章へ(p40)

●緩和ケア

歩行不能後期では、緩和ケアが引き続き重要になります。前述のように、DMD専門医を中心に、痛みや不安を和らげ、治療の目標が患者さんの人生の目標と一致するようサポートします。

●成人期の生活

小児から成人へのケアの移行は、患者さん本人が将来に向けて思い描く期待と目標に基づいて決定し、地域における教育、雇用、住宅、移動、交通手段などを考慮する必要があります。

小児科から成人の診療科や医療機関へ引き継ぎが必要になった場合には、患者さん、ご家族、学校およびその他関係するスタッフがお互いに情報を共有して協力・連携することが大切です。

DMD専門医やソーシャルワーカーなどの専門スタッフは、患者さんが希望する生活を送るために利用可能な公的支援・援助があるかを調べ、それらを受けられるように手助けしてくれるでしょう。

また、友人とのつながりを保つための工夫も重要です。患者さんの中には、心理社会的な問題から不安や抑うつを経験する人もいます。気になることがあれば早期に専門家による診察と適切な治療を受けましょう。

➡小児から成人へのケアの移行については、第12章へ(p62)



表1 DMDの各病期で必要となるさまざまな分野のケア

病期	筋症状に対する薬物治療	リハビリテーションと評価		整形外科的なケア	
病期1 無症状期 偶然に高いCK値がみつかるか家族歴があれば、診断されることがある。運動発達遅滞がみられることもあるが、歩行障害はみられない。	・今後の発育を予測し、治療計画を立てる。 ・一般的な予防接種が完了していることを確認する。 ・ステロイドの使用を検討する。	・理学療法士、作業療法士、言語聴覚士などによる治療を行いながら、6ヵ月ごと(可能であれば、3ヵ月ごとを目安)にDMD専門医が評価する。	・関節の拘縮または変形を最小限に抑えるため、適度な運動を行う。 ・動作や外出の手助けになる補助具を使用する。	・整形外科的な手術が必要となることはまれである。	
病期2 歩行可能前期 ガワーズ徴候、動揺性歩行(アヒルのように腰を左右に振って歩く)が特徴的。つま先立ち歩行がみられることもある。	・定期的(理想は3ヵ月ごとですが、地域との連携や病院の状況によって異なります)にDMDを専門とする理学療法士や作業療法士などを受診する。 ・ステロイド治療を開始するとともに、副作用の発現に備える。			・側弯の出現を半年～1年ごとにモニタリングする。 ・状況によっては、足およびアキレス腱の拘縮に対して整形外科的な手術を考慮する。	・少なくとも2～3年ごとに骨密度を評価する。
病期3 歩行可能後期 歩行がますます困難になる。階段の上り下り、床からの起き上がりができなくなっていく。				・側弯の出現を6ヵ月ごとにモニタリングする。 ・状況によっては、脊椎後方固定術による治療が必要となる。 ・車椅子での足の位置補正のために必要な処置を行う。	
病期4 歩行不能前期 短時間なら自力で動ける。姿勢保持は可能。側弯が出現することがある。					
病期5 歩行不能後期 体幹や腕の筋力が低下し、姿勢保持がますます制限されてくる。					

呼吸に関するケア	心臓のケア	胃腸に関するケア	心理社会的なケアや 助成制度	小児から成人への ケアの移行
- 呼吸は正常。 - 生ワクチン【麻疹(はしか)風疹混合(MR)、水痘(みずぼうそう)、BCG(結核)、おたふくかぜ、麻疹、風疹など】とインフルエンザワクチンを含む一般的な予防接種を行う(以降、定期的に予防接種が行われていることを確認する)。		- 年齢に応じた正常な体重増加であるかモニタリングする。 - 栄養状態を評価し、過体重/低体重を予防するための対策を開始する。 - ビタミンDおよびカルシウム摂取量の評価を行う。	- 神経発達症、学習および行動の問題の有無を確認し、早期に専門医による治療を開始する。 - 来院ごとに、患者さんご家族の精神的な健康状態を評価する。	
- 呼吸障害の可能性は低い。 - 年に1回、努力性肺活量を測定することが多い。 - 必要に応じて、睡眠時の呼吸評価を行う。	- 一般的に診断時または6歳までに心臓に関する検査を実施する(心電図検査、心エコー、心臓MRI)。 - 心機能を10歳までは2年に1回、10歳以降は1年に1回を目安に検査する。 - 状況によっては、ACE阻害剤またはアンジオテンシンII受容体拮抗薬(ARB)を開始する。	嚥下障害、便秘、胃食道逆流症、胃運動機能不全を定期的に評価する。	- 将来の目標、希望する教育について、利用可能な制度の情報を得る(個別教育プログラム、成人に対する職業支援など)。 - 年齢に応じて、自立と社会性の発達を促す。	- 成人期になってもDMDと付き合うことを想定し、将来について話し合う。 - 成人になってからの目標設定や、将来への期待感をはぐくむ。
- 呼吸機能を半年～1年ごとに評価する。 - 肺容量の確保を開始する。 - 咳介助と夜間の呼吸補助(人工呼吸)を開始する。	- 心機能を半年～1年に1回検査、症状または画像検査で異常が認められた場合はさらに頻度を上げて検査する。 - 不整脈をモニタリングする。 - 心機能低下に伴い、一般的な心不全の処置を行う。	ケアの一環として、胃瘻の導入の検討を始める。		- 希望する生活、医療、教育、職業に基づいて、成人へのケアの移行計画を立て始める(13～14歳までに行うのが望ましい)。 - 病状の変化に伴って、どのような支援・ケアが必要となるか予測・準備しておく。
- 呼吸機能を概ね6ヵ月ごとに評価する。 - 日中の呼吸補助を追加する。				

第3章 ▶ 診断時におけるケア

DMD患者さんの多くは、以下のような症状・検査結果などをきっかけに診断されます。

- ◆ 歩き始めが遅かった
- ◆ 転びやすい、走れない、ジャンプができない
- ◆ ガワーズ徴候、登はん性起立
- ◆ 動揺性歩行
- ◆ 仮性肥大
- ◆ 血液検査でクレアチンキナーゼ(CK)、AST、ALTの値が高い

→DMD診断のきっかけとなる状況の詳細については、第2章へ(p3)

DMDの確定診断は、多くの場合、DMD専門医がいる病院で行われます。診断が確定後、DMD専門医を含めた病院スタッフは、ご家族の皆さんにDMDの病状の進行や治療の選択肢などを説明し、適切な時期に適切な治療・医療的ケアを開始できるよう、体制を整えます。

DMDの診断の確定

DMDは、ジストロフィン遺伝子の変異によって起こる遺伝性疾患です。遺伝子検査によって診断が確定されることが多いですが、他の検査が行われる場合もあります。

診断のための検査

●遺伝子検査

ジストロフィン遺伝子の変異の有無、変異の種類や場所を調べます。遺伝子の変異の状態を詳しく調べることは、DMDを確実に診断できるだけでなく、今後の治療方針の決定に非常に役立ちます。

遺伝子の変異は約7割がMLPA法^{*1}で特定することができます。MLPA法で診断できない変異のうちほとんどは塩基配列^{*2}解析法で見つけることができ、どちらの検査も保険適用です。しかし、ごく一部ですが、これらの方法では診断できない変異があります。

遺伝子検査は、患者さんご本人の確定診断のために重要ですが、その結果は、

ご家族・血縁の方々にも及ぶ可能性のある重要な情報になります。そのため、適切な**遺伝カウンセリング**を受けながら、遺伝子検査を行うことが大切です。

※1 MLPA法：エクソンの欠失や重複がないかを確認する検査です。

※2 塩基配列：遺伝子の本体となるDNAを構成する物質の並び順のことです。塩基配列によって遺伝子の情報が決まります。

➡エクソンの詳細については、第4章へ(p21)

●筋生検

CK値が高くDMDの徴候が現れていても、遺伝子検査でジストロフィン遺伝子の変異が見つからない場合は、DMD専門医が筋生検(検査のために筋肉の小さなサンプルを取ることを勧めることがあります。DMDではジストロフィン遺伝子の変異により、ジストロフィンタンパク質を作ることができません。筋生検では、筋細胞内にあるジストロフィンタンパク質の量や状態を知ることができます。

病気について患者さんご本人へ伝えること

DMD専門医と相談して、伝える時期、専門医またはご家族のどちらが伝えるか、伝える内容などを決めましょう。また、患者さんの理解度に応じて、段階的に説明していくようにしましょう。

●伝える時期

病気について患者さんに伝える時期は、患者さんの状態やご家族のお考えなどを考慮して検討します。進行性の疾患であるため、厳しい将来を患者さんに伝えることは、ご家族にとってつらいことと思います。その一方、リハビリを頑張る、内服薬を続ける、場合によっては点滴で薬剤を投与するなど、患者さん本人が病気に向かって頑張っていくうえにおいて、また、患者さんが自身の将来を自分で考えていくうえにおいて、病気のことを理解することが大切です。これらのことを配慮しながら、学童期に、各患者さんの理解度に応じて説明を行うことが多いです。どのように伝えるか、早期からDMD専門医と相談していきましょう。

●DMD専門医が伝える場合

DMD専門医が病気について患者さんに伝える場合は、どのような内容について、どのように説明されるかを事前に聞いておきましょう。

●伝える内容

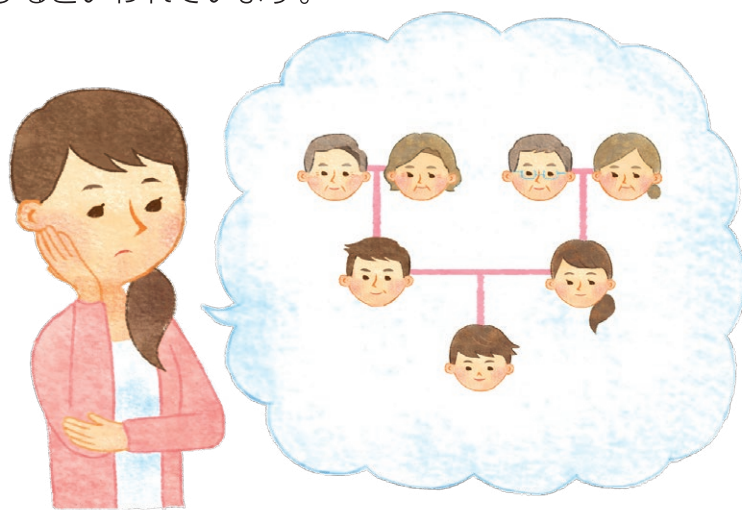
DMDの病態や進行、今後の治療の可能性などについて説明し、患者さんからの質問に対して嘘をつかないように、誠実に答えることが大切です。

遺伝子検査の意義

遺伝カウンセリングと変異保有者検査

- DMDはX染色体上にあるジストロフィン遺伝子変異により発症します。男性はX染色体を1本、女性は2本有するため、通常、DMDは男児に発症します。

ジストロフィン遺伝子変異をもっている母親は「変異保有者」と呼ばれます。DMD患者さんの母親の約2/3はジストロフィン遺伝子の変異保有者です。「変異保有者」というと特別なことかもしれませんが、DMD以外にも多くの遺伝病があり、どの人も6～8つの疾患に関わる遺伝子の変異保有者といわれています。母親がもつ遺伝子変異は、お子さんに遺伝する場合があります。ジストロフィン遺伝子変異が遺伝した男児はDMDになり、女児は変異保有者になります。母親が検査を受けてこの遺伝子変異をもっていると分かった場合、その後の妊娠については十分な説明を受けたうえで決めましょう。また、患者さんの姉妹や、母方の家系の他の女性(患者さんの祖母、おば、いとこなど)も変異保有者である可能性があります。DMDのお子さんを授かる可能性があるかどうかを知るために、遺伝カウンセリングが重要です。一方で、DMDを引き起こすジストロフィン遺伝子変異が偶発的に生じることがあります。DMD患者さんの約1/3は、ご家族からの遺伝ではなく、突発的な変異で発症するといわれています。



- 変異保有者でDMDの徴候(筋力低下、疲労、痛みなど)を示す女性は、「症候性変異保有者」と呼ばれます。変異保有者の女性が症候性変異保有者になるかどうかを確認する検査はありません。変異保有者の女性では、まれに年齢が上がるにつれて心臓が弱くなったり足腰が弱くなることがあります。異常がなくても、3～5年ごとにDMD専門医を受診し、検査(心電図検査、心エコー検査、心臓MRI検査など)を受けましょう。自身が変異保有者であることを知っていれば、適切なケアを受けることができます。

- 母親が変異保有者でない場合、他のお子さんがDMDを発症する可能性は低くなりますが、遺伝子変異が卵細胞(女性の生殖細胞)にだけ起こっている場合があります。その後の妊娠でDMDのお子さんを授かる可能性は僅かながら残ります。遺伝相談では、DMD専門医や必要に応じて臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなど専門スタッフによるサポートを受けることができます。

治療選択や治験参加の判断のために

- 特定のタイプの遺伝子変異を対象とした治療や治験^{※1}があります。患者さんがこのような治療の適応となるか、または治験に参加できるかどうかを知るうえでも、遺伝子検査は重要です。患者登録^{※2}を行うと、実施されている治験などの情報を受け取ることもできます。
- 過去に実施した遺伝子検査で十分な結果が得られていない場合は、改めて検査が必要となることもあります。DMD専門医とよく相談しましょう。正確な遺伝子の変異情報は、DMDの患者登録を行う際にも必要です。

※1 治験：新しいお薬や医療機器などの効果や安全性を確認するために行われる「臨床試験」のうち、国から新しい治療法として承認を得ることを目的として行われるもの。

※2 DMDの患者登録については、インターネットの下記のサイトをご覧ください。

国立精神・神経医療研究センター「神経筋疾患患者登録 Remudy」
<https://remudy.ncnp.go.jp/>



ご家族へのケア

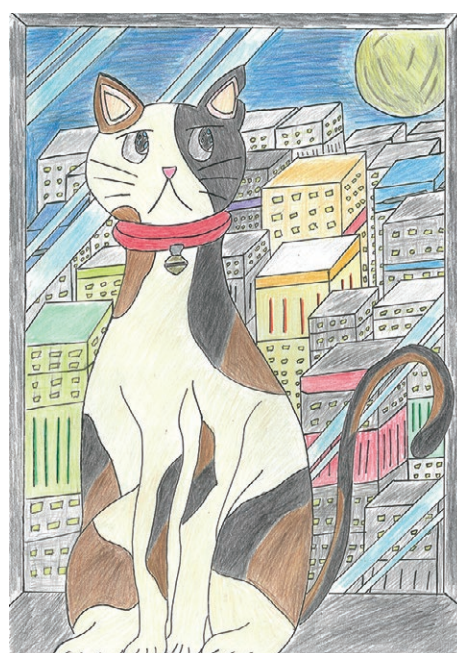
お子さんがDMDと診断されたとき、ご家族は思い悩まれることでしょう。介護のため生活スタイルが大きく変わり、ストレスで体調を崩すこともあります。遺伝性疾患に対する誤解や偏見で、ご家族が自責の念をもつことや、苦痛を受けることも少なくありません。不安を抱え込まず、つらいときはDMD専門医や周囲に助けを求めましょう。ご家族の心のケアのため、専門家によるカウンセリングも行われています。

患者さんの兄弟姉妹にも、小さなうちから心のケアが必要です。大人たちの関心が患者さんばかりに集中していると、兄弟姉妹は寂しい思いをします。自分だけ取り残されていると感じさせることがないように、患者さんの病気やこれからのことを、理解できる範囲でしっかり説明しておくことが大切です。

遺伝子検査の結果が患者さんの姉妹や、母方の家系の他の女性（患者さんの祖母、おば、いとかなど）にもたらす影響も悩ましいものです。変異保有者であるかどうか知るほうがよいのか、結婚、妊娠はどうするかなど、簡単には結論が出ません。遺伝子変異をもつ可能性がある女性血縁者は、出生前診断を受けることもできますが、精神的、身体的、経済的に大きな負担がかかります。検査の意義を理解し、結果を受け止める準備をすることが大切です。不安を和らげるためにも、遺伝カウンセリングを受けて正しい知識を身につけましょう。

本章で伝えたいポイント

- ① 診断の確定は、ご家族とDMD専門医とで治療計画を立てるうえで重要です。
- ② CK値の結果だけでDMDと診断することはできません。
CK値が高い場合は、遺伝子検査を行って診断を確定させる必要があります。
- ③ 疑問や不安がある場合は、DMD専門医に相談しましょう。
遺伝子検査を実施する前に、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなど専門スタッフによるカウンセリングを受けることもできます。
- ④ ご家族の心のケアも大切です。患者会（一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会など）やピアサポートグループなど、同じ立場の方々と連絡を取ることで、疑問や不安が解消されることもあります。



第4章 ▶ 筋症状に対する薬物治療

DMDを完治に導く治療薬はまだありませんが、筋力が低下するスピードを遅らせるために、あるいは合併症に対して薬物治療を行います。

新しいDMD治療薬について多くの研究が行われており、今後、治験などで新しい結果が明らかになれば、本ガイドで推奨する内容も変更されます。

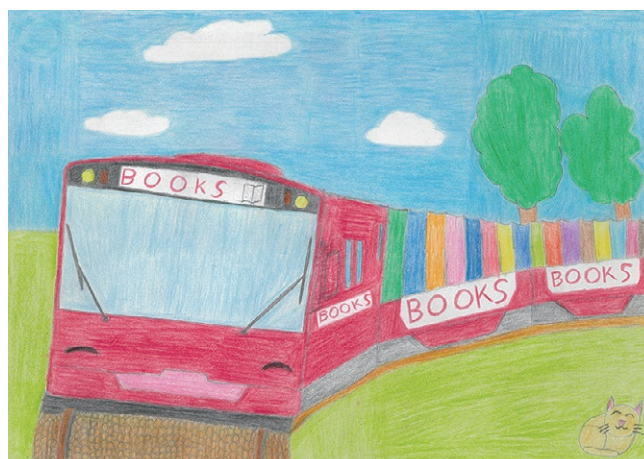
ステロイド治療

ステロイド治療は、世界中で多くのDMD患者さんが受けている治療法です。ステロイド治療によって筋力が低下するスピードを遅らせ、歩行可能期間を延長できるとされています。また、筋力保持によって、関節が硬くなり変形することを遅らせたり、呼吸機能維持、側弯（脊柱の変形）の進行抑制も期待できます。一方で、副作用のリスクがあるので、DMD専門医の説明に従って使用することが大切です。

ステロイド治療は、DMD患者さんの運動発達が止まった時期あるいは低下し始めた時期（具体的には5歳頃）から検討します。治療を始める前に生ワクチンの予防接種※を済ませておくことが望ましく、ステロイド治療を開始するタイミングについてはDMD専門医と相談して決めましょう。

※生ワクチンの予防接種には、麻疹（はしか）風疹混合（MR）、水痘（みずぼうそう）、BCG（結核）、おたふくかぜ、麻疹、風疹などがあります。

➡ステロイドの副作用については、表2へ（p25）



エクソンスキッピング治療

これまで、DMDの治療法は限られていましたが、一部の患者さんでは新しい治療法として「エクソンスキッピング治療」も行われるようになりました。

ジストロフィンタンパク質産生の際には、ジストロフィン遺伝子(DNA)の情報はmRNA前駆体にコピーされ、エクソン(タンパク質を作るための情報をもつ部分)がつなぎ合わさってmRNAが作られます。この情報に従ってアミノ酸が並べられてジストロフィンタンパク質ができます。

DMDの原因となるジストロフィン遺伝子の変異には、いくつか種類があります。例えば「一部のエクソンが抜けているもの」「同じエクソンが重複しているもの」「エクソンの中身が置き換わっているもの」などがあります。変異のパターンによっては、隣り合ったエクソンが上手くつながらず、遺伝情報を正しく読み取ることができません。結果として、筋肉の構造を保つために重要な働きをするジストロフィンタンパク質を作ることができなくなります。

エクソンスキッピング治療は、短いジストロフィンタンパク質を作る治療法で、一部のエクソンが欠失している変異が対象です。変異が起きている場所に隣接した特定のエクソンをスキップすることによって、隣り合ったエクソンがつながるように作用します。その結果、正常よりは短いですが機能を有するジストロフィンタンパク質が作られるようになります(図5ではエクソンb・cが欠失した遺伝子変異に対して、エクソンdをスキップ)。

エクソンスキッピング治療は、この治療に適していることが確認された患者さんにのみ行うことができます。治療できるかどうかは、ジストロフィン遺伝子の変異の状態によって決まるため、この治療法を希望する場合は遺伝子検査を行う必要があります。また、遺伝子変異の状態以外にも、運動機能や全身状態によって、治療が適している場合と適していない場合があります。エクソンスキッピング治療について詳しく知りたい場合は、DMD専門医に相談しましょう。

エクソンスキッピング治療の情報は、下記サイトにも紹介されています。

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班「MD Clinical Station」
<https://mdcst.jp/>

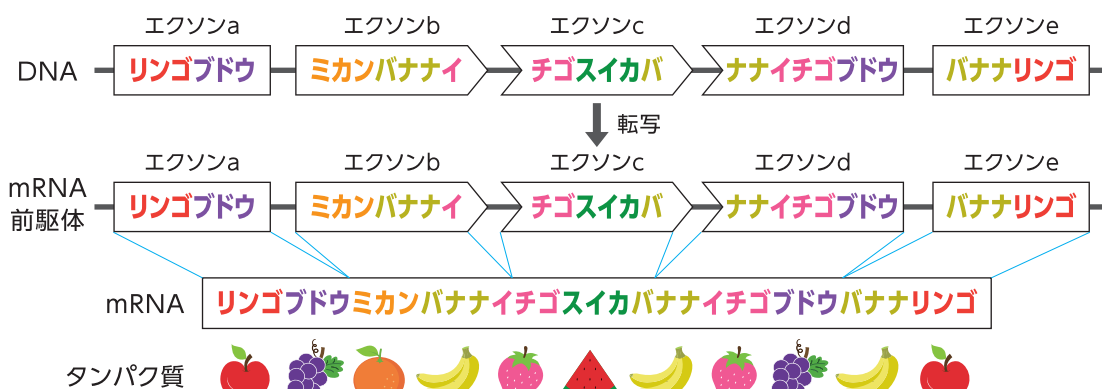
日本新薬株式会社「DMDを知る-デュシェンヌ型筋ジストロフィーの専門情報サイト-」
<https://www.nippon-shinyaku.co.jp/healthy/dmd/>



図5 エクソンスキッピング治療イメージ

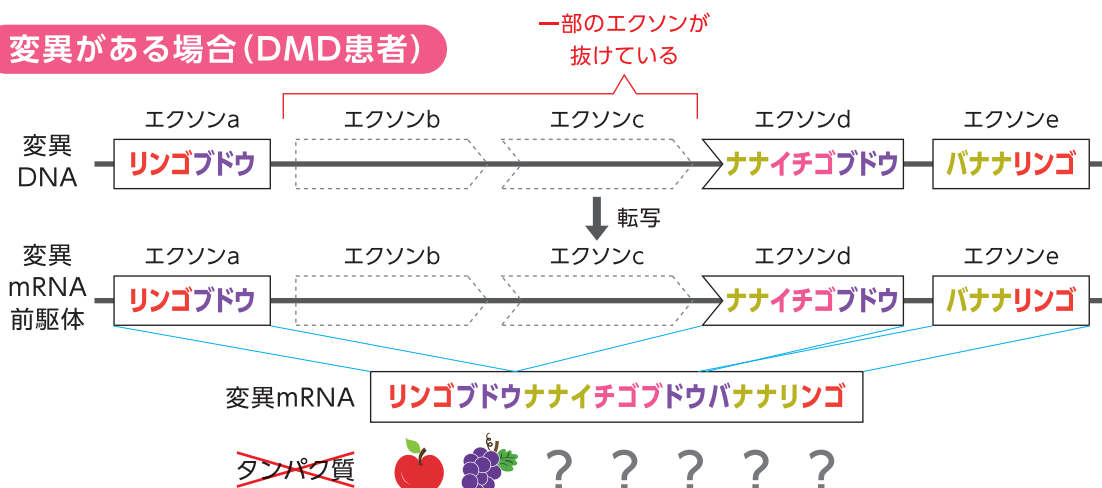
参考：筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班「MD Clinical Station」

変異がない場合



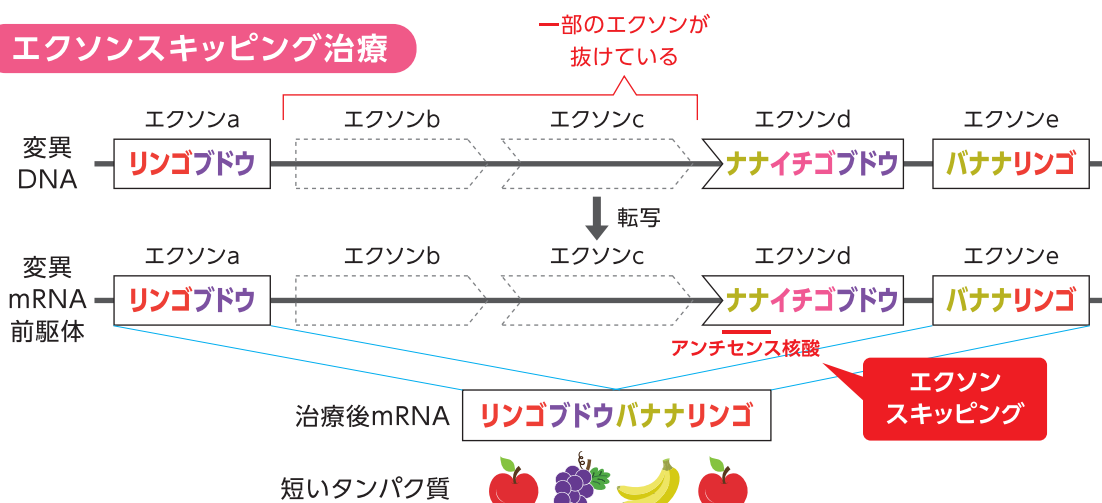
遺伝情報(果物の名前)がエクソンに書き込まれている。DNAの情報はmRNA前駆体にコピーされ、エクソンがつながり合っさってmRNAが作られる。この情報に従ってアミノ酸(果物)が並べられてタンパク質ができる。

変異がある場合(DMD患者)



遺伝子変異で遺伝情報(果物の名前)が読み取れなくなるとタンパク質ができない。

エクソンスキッピング治療



薬(アンチセンス核酸)でエクソンdをスキップすると遺伝情報(果物の名前)が読み取れるようになり、短い機能がもったタンパク質ができる。

ロボットスーツと薬物治療との複合療法

ロボットスーツは、体に装着することで、立ち上がる、歩くなどの動作をサポートする機器です。人が体を動かそうとしたときに脳から神経を通じて筋肉に流れる信号を、体に取り付けたセンサーが感知し、その信号に従った動作を補助します。

今後、薬物治療とロボットスーツを組み合わせた複合療法により更なる効果が得られることが期待されています。

他のお薬や栄養補助食品

栄養補助食品や未承認のお薬などがDMDに有効であるという話を聞くことがあるかもしれませんが、現時点では、本章で紹介したお薬以外に、安全性・有効性が明らかにされ、患者さんに推奨できるものではありません。使用にあたっては、DMD専門医と相談することが重要です。

本章で伝えたいポイント

- ① ステロイドは免疫を抑制するため、手術を受けたり、感染症にかかったり、怪我をした場合には、ステロイド治療を受けていることを他の医師や医療スタッフに必ず伝えましょう。
- ② ステロイド治療は急に中止しないでください。
体の中のステロイドホルモンが不足し、倦怠感、吐き気、頭痛、血圧低下などの症状(ステロイド離脱症候群)につながる恐れがあります。
- ③ ステロイド治療によって起こり得る副作用を予防または軽減するためにも、DMD専門医の診察を定期的に受けましょう。
- ④ エクソンスキッピング治療については、まずDMD専門医に相談しましょう。
患者さんが治療に適しているかどうかは、ジストロフィン遺伝子の変異の状態などによって決まります。

表2 ステロイドの副作用：対策と注意点

この表には、成長過程の患者さんに高用量のステロイドを長期間投与した際の一般的な副作用と対策を記載しています。ステロイドに対する反応は人によってさまざまで、起こり得る副作用について知り、それらを予防または軽減することが大切です。副作用が発現したら、必要に応じてステロイドを徐々に減量します。それでも副作用のコントロールが難しい場合は、更なる減量や投与計画の変更（投与回数や間隔を変えるなど）、場合によっては治療の中止も考慮しますが、急に中止してはいけません。

ステロイドの副作用	解説と対策	注意点、DMD専門医と話し合うべきこと
体重増加、肥満	食欲が増す可能性があります。ステロイド治療を開始する前に、食事と栄養に関するアドバイスを受けましょう。	過剰な体重増加を防ぐために、家族全員が食事内容に注意することが重要です。適切な食事プランについて相談することもできます。
クッシング様徴候（満月様顔ぼう）	ムーン・フェイスとも呼ばれ、顔や頬の膨らみが、時間とともに目立ちます。	食事内容に注意し、糖分や塩分を制限することで、体重増加が抑えられ、クッシング様徴候も最小限に抑えることができます。
体毛の増加（多毛症）	体毛が増え、濃くなる可能性があります。診察を受けましょう。	治療を変更するほど重症になることは、通常ありません。
にきび、白せん、いぼ	10歳頃に目立つ場合があります。	皮膚の異常に対する治療を行います。不快感がなければ、ステロイドの投与計画を急に変更してはいけません。
発育の遅れ	全身ケアの一環として、少なくとも6ヵ月ごとに身長を測りましょう（DMDでは、ステロイドを使用していなくても低身長の傾向があります）。	低身長について患者さんが悩んでいる場合や、成長が減速または停止している場合はDMD専門医に相談しましょう。

ステロイドの副作用	解説と対策	注意点、DMD専門医と話し合うべきこと
思春期の遅れ	発育を観察します。家族歴に性的成熟の遅れがなかったかを確認しましょう。	思春期の遅れに関して心配があれば、DMD専門医に相談しましょう。
行動変化 →行動に関する詳しい情報については、第10章へ(p52)	行動や精神の障害、注意欠如・多動症(ADHD)に関する基本的な情報を確認しておきましょう。これらは、ステロイド治療を開始して最初の6週間のうちに、一時的に悪化することが多いです。	ADHDを認める場合は、ステロイド治療を開始する前にADHDに対するカウンセリングや薬物治療を検討することがあります。ステロイドの内服時間を変えることが有効な場合もありますので、DMD専門医に相談しましょう。
免疫/副腎抑制	免疫力が低下し感染症にかかりやすくなります。感染症の危険性や、迅速な対処の必要性を確認しましょう。また、副腎機能が抑制され、自分で作るステロイドが少なくなっているため、ステロイド治療は急に中止しないでください。	ステロイド治療を開始する前に、水痘(みずぼうそう)やその他の生ワクチンの予防接種を受けておきましょう。受けていなければ、水痘などの感染症に関して気を付ける点について、DMD専門医の助言を受けてください。結核が問題になっている地域では、特別なモニタリングが必要です。 ステロイド治療を中断することになった場合や手術を受ける場合、重大な病気になったときの対処法について、DMD専門医と相談しておきましょう。
高血圧	受診ごとに血圧を測定しましょう。	塩分制限や体重を落とすことが一番有効です。十分な効果がなければ、降圧剤を処方されることがあります。
耐糖能異常	受診ごとに尿検査で尿糖を測定しましょう。尿量が増加していないか、のどの渇きが強くなっていないか確認しましょう。	尿検査で尿糖陽性であれば、血液検査が必要となるでしょう。

ステロイドの副作用	解説と対策	注意点、DMD専門医と話し合うべきこと
胃炎/胃・食道逆流	逆流の症状(胸やけ)に注意しましょう。	非ステロイド性抗炎症薬は避けましょう。症状があれば、DMD専門医に相談しましょう。制酸剤を処方されることもあります。
消化性潰瘍	胃痛や貧血症状は胃粘膜損傷の徴候と考えられるので、DMD専門医に相談しましょう。	非ステロイド性抗炎症薬は避けましょう。症状があれば、DMD専門医に相談しましょう。制酸剤を処方されることもあります。
眼科的症状(白内障、緑内障など)	眼科検査を毎年受けましょう。	視力に影響が及んだ場合には治療が必要です。DMD専門医に相談し、眼科を紹介してもらいましょう。
骨粗鬆症と骨折リスクの増加	受診ごとに骨折や背中の痛みがないか、DMD専門医へ報告しましょう。血液中のビタミンD濃度や骨密度を毎年測定しましょう。低ければ、ビタミンD ₃ を補充します。十分な量のカルシウムとビタミンDを摂取できているか、管理栄養士に判定してもらいましょう。	血液中の濃度によっては、ビタミンD投与が必要となることがあります。ステロイド治療開始後は定期的にビタミンDを測定します。体重で負荷をかける運動は、骨折の予防に有効な可能性があります。カルシウムは食事から摂るのがよく、摂れない場合には栄養補助食品が必要となることがあります。
ミオグロビン尿	筋タンパク質の壊れた成分が尿に含まれているため、赤褐色の尿が出ます。運動後の尿の色に異常がないか確認しましょう。	激しい運動は避けてください。十分な水分摂取が重要です。ミオグロビン尿が続くようなら、腎臓専門医の診察が必要となります。

参考: Bushby K, et al.: Lancet Neurol. 9(1), 77-93, 2010

第5章 ▶ リハビリテーションと評価

DMD患者さんは、適切なリハビリテーションを行っていくことが重要です。健康やQOL、活動範囲を維持するため、早期から始めましょう。ただし、筋力増強を目的としたトレーニングは、筋肉を痛めるリスクが高いため推奨できません。リハビリテーションによって日常動作を維持することで、患者さんの「自立」を支援することも大きな目的の1つです。

リハビリテーションの多くはリハビリテーション専門スタッフの指示のもとで行われますが、その他にも整形外科医、義肢装具士、車椅子などの製作業者などの支援が必要となることがあります。リハビリテーションのマネジメントにおいては、先を見据えて定期的に評価しながら、患者さんの目標と生活様式について話し合しましょう。また、ご家族だけでなく、医療スタッフなど周囲からも支援を受け、日常的に継続することが大切です。

ストレッチは、筋肉のしなやかさを維持して拘縮を最小限に抑え、運動機能を維持するために行う代表的なリハビリテーションの1つです。ストレッチのプログラムはリハビリテーション専門スタッフの指導のもとで行われますが、家庭でも日常的に行うようにしましょう。

拘縮の原因には、筋肉の使用が制限されて弾力性が低下することや、関節周囲の筋肉のバランスが崩れていることなどが挙げられます。種々の関節において良好な可動域と左右対称性を保つことで、可能な限り機能を維持し、拘縮や皮膚の圧損傷（動かせない関節に皮膚が圧迫されて傷つくこと）を防ぐことができます。



筋肉のしなやかさと拘縮の管理

- 筋力が低下して体を動かしにくくなると、血流が悪くなり、関節やその周囲へ十分な栄養を運ぶことができなくなります。皮膚や筋肉などの伸縮性が失われ、関節が硬くなった状態のことを「拘縮」といいます。
- 定期的（理想は3ヵ月ごとですが、地域との連携や病院の状況によって異なります）にDMDのリハビリテーション専門スタッフに診療してもらいましょう。
- ストレッチは日常生活の一部として、可能な限り毎日行うと良いでしょう。拘縮の進行を防ぐためのストレッチでは、ストレッチ用器具、装具、立位訓練器具などを用いることがあります。正しい使用方法について、リハビリテーション専門スタッフの指導を受けましょう。
- 普段から足首、膝、股関節のストレッチを行うことが大切です。いずれは上肢のストレッチも必要となり、特に指、手首、肘、肩は重要です。ストレッチが必要となる部位については、それぞれの患者さんの状態によって異なります。
- 関節が硬くなると可動域を回復させることが難しいため、早期から自宅で継続できるストレッチを導入することが重要です。
- DMDでは尖足^{せんそく}（かかとが地面に着かず、つま先立ちの状態）や扁平足が多くみられます。尖足や扁平足の状態で立ったり歩いたりすると足に負担がかかり、足関節の拘縮の悪化や足の形の崩れを招き、歩きにくくなります。尖足や扁平足による足の形の崩れを予防するためにインソールを使用することがあります。また、足首を安定させるための治療用靴を使用する場合もあります。靴を選ぶ際はリハビリテーション専門スタッフに相談しましょう。
- 夜間に装着する短下肢装具（ナイトスプリント：ふくらはぎから足底までの構造で、足関節の動きを制限する装具）は、足首の拘縮を予防するために使用します。患者さんに合わせてオーダーメイドで作られます。歩行不能期では日中にも装具を使用することがありますが、歩行可能期では日中の使用は推奨されていません。
- 長下肢装具（太ももから足底までの構造で、膝関節、足関節の動きをコントロールする装具）は、歩行が困難になってきた頃または歩行ができなくなった頃に使用を検討します。長下肢装具は、拘縮を抑えるため、歩行可能期間を延長させるため、側弯（脊柱の変形）の発生を遅らせるために使用します。

- 歩行不能期以降も、立位訓練（起立台または立位保持具付き電動車椅子での訓練）を行うことが推奨されています。ただし、立位は心肺機能への負担となることがあるため、いつまで継続するかについてはDMD専門医とご相談ください。
- 歩行可能期間を延長させるために手術を勧められることもあります。手術をするべきかどうかは患者さんごとに大きく異なります。



治療用靴とインソール

撮影：小牧宏文



長下肢装具

（ダイヤルロック式、踵の補高）

撮影：山本洋史

車椅子、座位保持装置、その他の器材

- 歩行可能前期では、筋肉の使い過ぎを防ぐため長距離移動時には車椅子などを使用してもよいでしょう。
- 車椅子の使用時間が長くなってきたら、使用時の姿勢に注意しましょう。また、患者さんに合うように車椅子を調整することが必要です。歩行が困難になったら、早めに電動車椅子を使用しましょう。電動車椅子は、姿勢、左右対称性が患者さんに合うように、製作および調整する必要があります。電動起立機能の付いたものを勧められることがあります。
- 時間の経過とともに、腕の筋力の維持が重要な課題になります。リハビリテーション専門スタッフに相談しながら、自立活動や社会参加を継続できるような補助装具について検討しましょう。適切な時期に使用を開始できるよう、先を見越して計画しておくことが重要です。歩行が困難になった際は、階段を上る、移動する、飲食、ベッド上での体位変換、トイレ、入浴などを補助するための方法について検討します。

ストレッチの方法

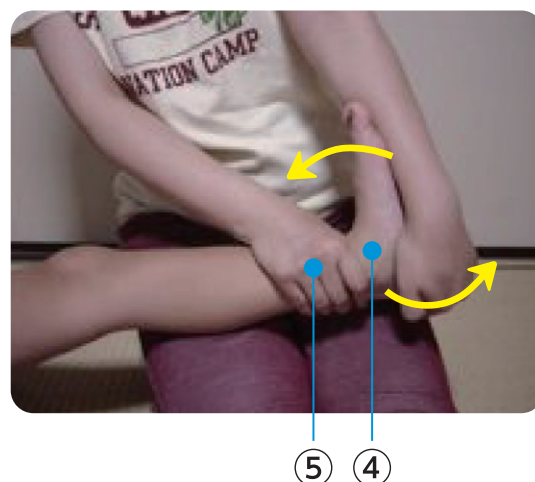
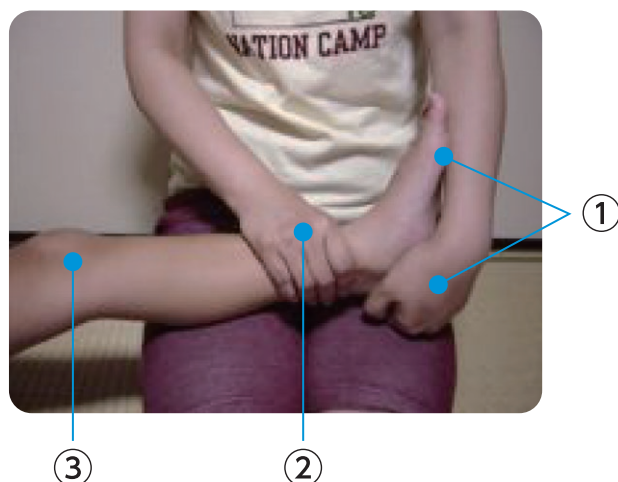
進行度によって、重点的に行うべきストレッチの内容は変化します。DMD専門医やリハビリテーション医、理学療法士などの専門スタッフと相談して、患者さんに合ったストレッチを行いましょう。

自宅でできる基本的なストレッチ方法を紹介します(参考：国立病院機構大阪刀根山医療センター リハビリテーション科「筋ジストロフィー患者さまのためのストレッチ運動と体幹変形の予防について～関節拘縮と変形予防のための手引き～」)。患者さんが十分にリラックスした状態で、ストレッチしようとする筋肉に力が入らないようにしましょう。心身ともにリラックスし筋肉も柔らかくなるため、お風呂上がりのストレッチが推奨されます。痛がる部位や伸ばすと快適になる部位は患者さんによって異なるため、ストレッチ中は患者さんの反応(表情・訴え)に注意しましょう。また、過度なストレッチは逆に筋肉へダメージを与えるため、痛みが強く発生しない程度の力で実施するよう心がけましょう。

●ふくらはぎ(下腿三頭筋)

この筋肉は足首を動かす働きをします。足首が硬くなるとつま先歩きになりやすく、立ち上がりや歩く際に疲れやすくなったり、長距離を歩けなくなったりします。

- ①かかとをもち、足の裏に介助者の腕を密着させます。
- ②足首が浮かないように軽く押さえましょう。
- ③膝が曲がらないように気を付けましょう。上から押さえても構いません。
- ④かかとを引き上げながら足を頭の方へ反らします(小指側を少し強く反らします)。
- ⑤筋肉の張り具合を触って確認しましょう。



●太ももの横(大腿筋膜張筋)

この筋肉は股関節を曲げて外へ開き、膝関節を伸ばす働きをします。硬くなると足を閉じることができなくなります。

患者さんはうつぶせで、介助者は伸ばす側と反対に位置します。

- ①膝を曲げ、下からもち上げます。おしりが浮かないように固定しましょう。
- ②膝をもち上げた後、少しだけ手前(股を閉じる方向)に引きます。



足上から見た写真

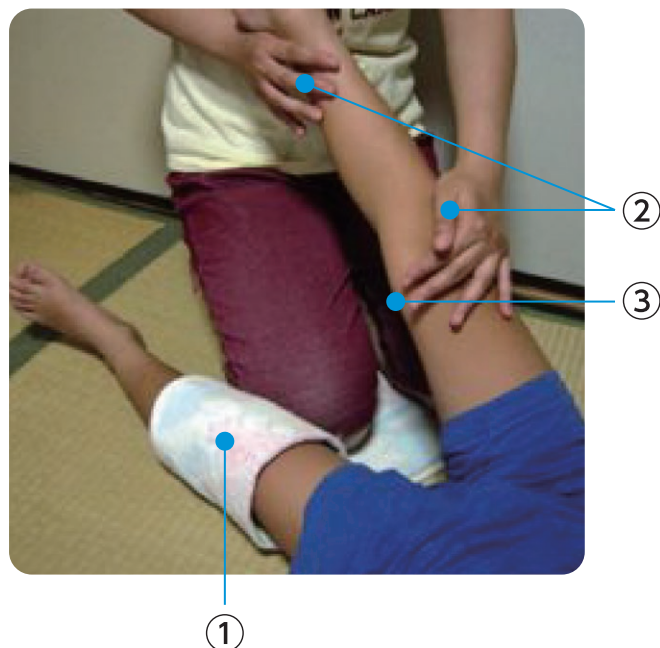


足下から見た写真

●太ももの裏(ハムストリングス)

この筋肉は股関節を曲げて、股関節を後ろに反らす働きをします。硬くなると膝を伸ばすことができなくなります。

- ①反対の足の膝にタオルを巻いて、膝が浮かないように押さえましょう。
- ②膝が曲がらないように足をもち上げます。
- ③足を高く上げると太ももの後ろが突っ張ります。後ろのすじを触って伸びているか確認しましょう。



●腕(回外筋)

この筋肉は手のひらを上に向ける働きをします。硬くなると手のひらを上に向けることができなくなり、食事や洗顔が困難になります。

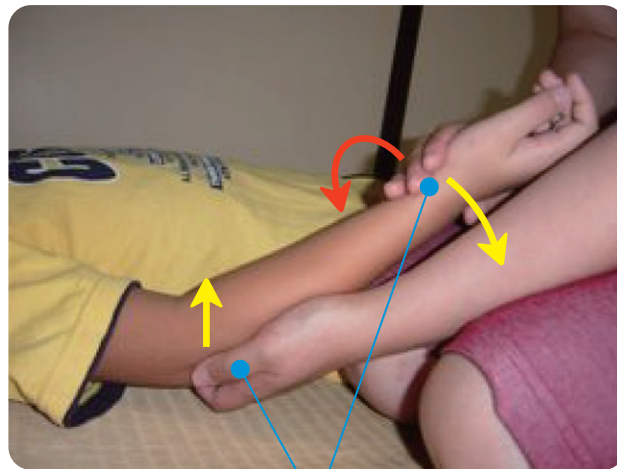
<自分で行う方法>

- ①椅子に座ってテーブルに腕をのせます。
- ②反対の手で手首を握り、手のひらが上を向くようにねじりましょう。
- ③余裕があったら、手のひらが外側に向くようにさらにねじりましょう。
30秒を目安にゆっくり伸ばしてください。

<介助で行う方法>

患者さんはあおむけで寝ます。

- ①介助者は肘の下の方と手首をもち、肘を伸ばしながら(黄矢印)、手のひらを上に向けるようにねじりましょう(赤矢印)。
- ②余裕があったら、手のひらが外側に向くようにさらにねじりましょう。
30秒を目安にゆっくり伸ばしてください。



①

●指(浅指屈筋、深指屈筋)

この筋肉は指や手首を曲げる働きをします。硬くなると指が伸ばしにくくなり、食事の動作や電動車椅子の操作、パソコンの操作に影響します。

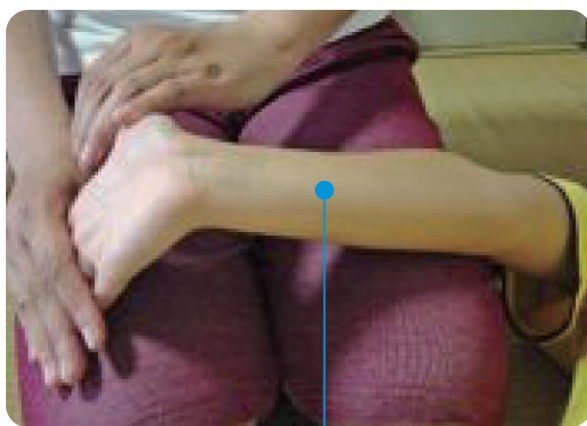
<自分で行う方法>

- ①ベッドに座ります。または椅子に座って、同じ高さの椅子を横に並べます。
- ②手を開いて腰の横に手をつきましょう。
- ③指の関節と肘をしっかり伸ばしましょう(できる範囲で構いません)。

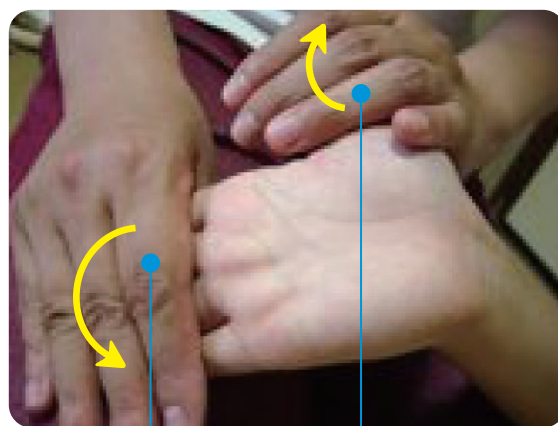
<介助で行う方法>

患者さんはあおむけで寝ます。

- ①手のひらをできるだけ上に向け、手首を下に反らした状態で腕を横に伸ばし、枕または介助者の太ももに腕をのせて肘を伸ばします。
- ②肘と手首を伸ばしたまま、介助者は人差し指から小指を握り、指先を反らせるように伸ばしましょう。
- ③介助者の反対の手で、手のひらを広げるように親指を伸ばします。
- ④さらに、肘を少し曲げた状態で上記のストレッチを行うと、指の違う筋肉が伸ばせますので、同様にやってみてください。
30秒を目安にゆっくり伸ばしてください。



①



②

③

ストレッチの方法についての写真は、国立病院機構大阪刀根山医療センターよりご提供いただきました（撮影：山本洋史）。

その他の部位にも、さまざまなストレッチ方法がありますので、こちらの資料なども参照しましょう。

国立病院機構大阪刀根山医療センター リハビリテーション科

「筋ジストロフィー患者さまのためのストレッチ運動と体幹変形の予防について～関節拘縮と変形予防のための手引き～」

https://toneyama.hosp.go.jp/patient/forpatient/pdf/reha-05_200124.pdf



動画でも紹介されていますので、こちらも参考にしてください。

国立精神・神経医療研究センター病院 身体リハビリテーション部

「筋ジストロフィーへの対応（ストレッチング）」

<https://www.ncnp.go.jp/hospital/guide/reha-MD.html>



痛みに対する処置

- 痛みに対しては適切な治療や処置が必要です。患者さんが痛みを感じている場合はDMD専門医に相談しましょう。
- 適切な治療や処置を行うため、痛みの原因を明確にしましょう。
- 痛みの多くは姿勢の問題に起因するため、治療や処置は患者さんに合った適切な装具、座席、寝具、移動手段などを準備することや、薬物治療（例：筋弛緩剤、抗炎症剤）などになります。他のお薬（例：ステロイドや非ステロイド性抗炎症薬）との相互作用や副作用、特に心機能や呼吸機能に影響する可能性のあるものは注意が必要です。
- 手術によって痛みが改善する可能性がある場合は、整形外科的な治療や処置を行うことがあります。
- 背中に痛みがある場合は、脊椎骨折の可能性があります。特にステロイドを使用している患者さんは注意が必要です。このようなケースでは、ビスホスホネート薬*（骨粗鬆症のお薬）が有効です。

※詳細は医師や薬剤師にお尋ねください。

神経筋症状の評価

症状の進行を評価し、詳しい検査が必要となる異常があるかどうかを判断してもらうため、6ヵ月ごと（可能であれば、3ヵ月ごとを目安）にDMD専門医を受診しましょう。また、定期的（理想は3ヵ月ごとですが、地域との連携や病院の状況によって異なります）にDMDを専門とする理学療法士や作業療法士などを受診しましょう。

患者さんの経過観察のために行われる検査は、病院によって異なることがあります。症状の変化を確認するには、定期的に同じ検査を受けることが非常に重要です。治療や処置が適切なものであるかどうか評価し、治療方法を見直していきます。症状の進行を調べる検査には、以下のようなものがあります。進行の程度により、必要とされる評価が異なることがあります。

●筋力検査

関節で生み出される筋力が変動しているかどうかをチェックするために、さまざまな方法で測定されます。

●関節可動域検査

拘縮の進行をモニタリングして、どのようなストレッチや治療が最も有効であるかを判断するために行われます。

●時間テスト

多くの病院では、起き上がり、一定距離の歩行、階段の上り下りなどにかかる時間を定期的に測定します。症状の変化や、その症状が治療に反応しているかどうかなど、重要な情報が得られます。

●グレードテスト(運動機能障害度の分類)

障害段階分類は、進行に伴って動作能力が障害されていく過程を段階的に表した分類です。機能障害度(厚生省研究班、新分類、1983年)が広く用いられており、主に体幹と下肢の機能について評価します。

上肢の運動機能障害度分類としては、Brookeの上肢機能スケール^{※1}などが広く用いられています。

その他、治験においては、歩行可能な患者さんを対象として運動機能进行评估するノース・スター歩行能力評価(NSAA)^{※2}などが信頼度の高い評価法として用いられています。

※1 参考: Brooke MH, et al.: Neurology. 39(4), 475-81, 1989

※2 参考: Mayhew A, et al.: Dev Med Child Neurol. 53(6), 535-42, 2011

●日常生活動作(ADL)

患者さんの自立を支援するために、更なる補助が必要かどうかを判断することができます。

本章で伝えたいポイント

- ①健康やQOL、活動範囲を維持するため、適切なリハビリテーションを早期から始めましょう。
- ②ストレッチは生活の一部として日常的に行うことが大切です。
- ③症状の進行进行评估し、詳しい検査が必要となるような異常があるかどうかを判断してもらうため、定期的にDMD専門医や、DMDを専門とするリハビリテーションスタッフを受診してください。

第6章 ▶ 整形外科的なケア

ステロイド治療を受けていない患者さんでは、90%の確率で側弯(脊柱の変形)が発生します。ステロイド治療は、側弯になるリスクを低下させる、または発生時期を遅らせるといわれています。一方で、骨折のリスクを増加させるとの報告があります。側弯の進行は呼吸機能の低下の要因となるほか、QOLやADLの低下をもたらすので、側弯が進行しないよう適切なケアをすることが重要です。また、骨折に注意しながら、骨の健康についても観察が必要です。

側弯のリスクへの対応

●観察

- ・歩行可能期には側弯の進行はまれですが、側弯を疑う場合は脊柱のX線撮影を正面と側面から行います。
- ・9～10歳頃もしくは、車椅子の使用を始める時期に脊柱のX線撮影を行い、これを基準の状態としてその後の経過を評価します。成長期には側弯の進行が早いことが多いため、半年～1年ごとにX線撮影を行います。X線撮影を行う期間が1年以上空くと、側弯の悪化を見逃す可能性があります。成長期を過ぎれば、X線撮影は症状の変化があったときのみで良いでしょう。

●予防策

- ・座位の姿勢には常に注意しましょう。歩行可能期の患者さんでは、下肢の非対称性の拘縮を予防します。車椅子には脊柱と骨盤を対称に支持し、背中を伸ばした状態を保てるような座席を使用しましょう。脊柱コルセットは手術ができない場合や、手術を実施しない場合に座位保持を容易にする目的で使用することがあります。

●治療

- ・側弯の角度(コブ角と呼ばれています)が半年で10°以上進行する場合や20°を超えていて、成長が止まっていない、ステロイド治療を受けていない患者さんでは、整形外科(脊椎外科専門医)を受診し脊椎後方固定術についての相談と、適切な実施時期の検討を考慮します。手術の目的は、変形を矯正し、進行を防止することです。また、座位の保持機能や上肢機能を改善する効果、介護を容易にしたり腰背部痛を改善したりする効果、QOL向上や呼吸機能の悪化を遅らせる効果も

期待できます。ステロイド治療を受けている患者さんでは側弯が悪化するリスクが低いため、手術を行う基準を、コブ角が40°を超えるまで延ばせると考えられています。

- どのような手術が必要となるかをDMD専門医とよく相談し、疑問があれば尋ねましょう。

骨折リスクへの対応

●骨の健康管理

- 骨の健康は、歩行可能期と歩行不能期の両方を通じて大切です。DMD患者さんは運動機能の低下に伴い骨が弱くなりやすく、特にステロイド治療を受けているとその傾向は強くなります。このため、骨折の危険性が高いことが知られています。骨の健康状態は、骨密度を測定することで確認できます。少なくとも2～3年ごとにDXA検査(骨密度を測定する非侵襲的な検査)を受けましょう。
- 脊椎骨折は、脊椎が小さな骨折をして変形したりすることで起こり、痛みが生じることがあります。脊椎骨折は通常、ステロイド治療を受けていないDMD患者さんには起こりません。骨密度は血液検査、骨スキャン、その他X線検査などで判定します。
- 運動不足や筋力低下も、骨密度や骨強度を低下させる原因となります。日頃からリハビリテーションやストレッチ運動を行い、筋力の維持に努めましょう。

➡リハビリテーションについては、第5章へ(p28)

●四肢の骨折のケア

- DMD患者さんの四肢の骨折は、歩行可能な場合は転倒により、また、車椅子使用の場合は転落または移乗介助時の受傷によるものが多く、主に下肢に起こります。
- 歩行可能期の患者さんが骨折した場合は、安静期間を短くし歩行機能を維持するために手術を行うことが多くあります。
- 歩行不能期の患者さんが骨折した場合は、機能的肢位※を保ち、拘縮の発生に注意しながら、添え木やギプスなどで保存的に治療することが多くあります。

※機能的肢位：良肢位(りょうしい)とも呼ばれ、関節の動きが制限されている場合でも、日常生活動作を行ううえで支障の少ない体位のことです。

●脂肪塞栓症候群(FES)のケア

- 脂肪塞栓症候群(FES)は、骨折や大きな衝撃を受けた後に、小さな脂肪の一部が血液中に放出されることで起こります。この脂肪の塊が血液を流れて肺に移動し肺の血管を塞いでしまうことで、体に十分な酸素が行き届かなくなるものです。FESの症状には、錯乱、見当識障害(日付や時間、場所などが分からなくなる状態)、呼吸数や心拍数の増加、息切れなどがあります。FESは非常に危険な状態です。ぶつかったり、転んだり、骨折したりしてFESの徴候がみられる場合は、ただちに医療機関を受診しましょう。

●可能な処置

- ビタミンD：欠乏症の場合に必要です。栄養補助食品の使用を検討します。
- カルシウム：食事から摂るのがベストですが、難しい場合は管理栄養士の指導のもと、栄養補助食品の使用を検討します。
- ビタミンK：骨代謝改善の効果があります。
- ビスホスホネート薬^{※1}：ステロイド治療中の患者さんで有効であったとの報告がありますが、小児期での安全性は確認されておらず、使用効果のエビデンスもまだ少ないです。注意すべき点として、治療中に顎骨壊死^{※2}がみられることがあります。あごや歯肉の痛み、腫れ、歯のぐらつき、膿が出るなどの症状が現れたら、すぐにDMD専門医や歯科医師に報告しましょう。

※1 詳細は医師や薬剤師にお尋ねください。

※2 顎骨壊死：あごの骨の組織や細胞に炎症が起こり、さらに進んで壊死した状態のことです。骨吸収を抑制する薬に関連して起こります。

本章で伝えたいポイント

- ①ステロイド治療を受けている患者さんは特に、骨も弱くなっています。
- ②骨を丈夫に保つためには、適正量のカルシウムとビタミンDを摂取することが大切です。
- ③歩行不能になってからは、DMD専門医は特に脊椎を注意深く診察します。成長期では、側弯が急速に進行することがあるため注意が必要です。
- ④脊柱の手術が必要となった場合、疑問があればDMD専門医に尋ねましょう。
- ⑤背中に痛みがある場合は、DMD専門医の診察を受けましょう。

第7章 ▶ 呼吸に関するケア

通常、歩行可能期には呼吸機能に問題が生じることはありません。しかし、年齢が上がるにつれて徐々に呼吸筋(横隔膜や胸郭周囲の筋肉)が弱くなるため、大きな息をすることが困難になり(肺活量の低下)、血中の二酸化炭素濃度が上昇(高炭酸ガス血症)し、酸素濃度が低下(低酸素血症)するようになります。このような状態が進行して、低酸素血症・高炭酸ガス血症が顕著になった状態を「呼吸不全」といいます。肺活量が低下すると胸を動かす範囲が小さくなるため、手足の拘縮と同様に胸郭や肺が硬くなり、呼吸運動をさらに困難にします。また、咳が上手にできなくなって、呼吸器感染症にかかりやすくなります。呼吸不全は、睡眠中の呼吸の問題から生じます。頭痛や朝の疲労感、睡眠中の呼吸が不良であることを示している可能性があります。睡眠時の呼吸評価が必要です。睡眠時の呼吸評価(睡眠時ポリグラフ検査など)では、脳波、心電図、体内の酸素濃度や二酸化炭素濃度などから睡眠中の呼吸状態を評価します。酸素濃度の低下や二酸化炭素濃度の上昇がみられる場合は、睡眠中の呼吸を改善するために人工呼吸器を導入します。さらに年齢が上がると、日中でも呼吸の補助が必要となります。柔軟性があるきれいな肺を長期間維持することが重要です。DMDにおける呼吸の問題は自覚症状がないまま進行していくことが多いため、適切なモニタリング、予防、治療や処置に基づいて、計画的に先を見越したケア対策を立てましょう。

●検査

- DMD診断後は可能な限り速やかに呼吸機能評価を行いましょう。
- 一般的に、歩行可能なあいだは、年1回、努力性肺活量(FVC:息を最大限吸った後に一気に吐き出した時の息の量)を測定することが多いです。
- 呼吸機能評価が重要になってくるのは、歩行不能になった後です。この時期では半年～1年に1回を目安に、起きているときの酸素飽和度(呼吸によって肺に取り込まれた酸素が血液中の赤血球と結合している割合)、FVC、咳のピークフロー(CPF:気道内の分泌物を除去する能力の指標)を測定することが大切です。睡眠時の酸素飽和度などの測定は、年齢が上がるにつれて評価項目に加えていく必要があります。

呼吸の問題が生じている可能性を示すサインを見逃さないよう注意することが重要です。以下のような症状がみられたら、DMD専門医に報告しましょう。

- ◆ 軽い風邪のような症状が長引く。風邪からの回復が遅く、悪化して気管支炎になり、頻繁に抗生物質治療が必要となる、など
- ◆ いつもより疲れやすい
- ◆ 息切れ。いつも通りの呼吸ができず、会話を続けることが困難
- ◆ 常にまたは朝に頭痛がある
- ◆ 理由もなくしばしば眠気がある
- ◆ 睡眠に問題がある。長時間起きている。目覚めに問題がある。悪い夢を見る
- ◆ 起坐呼吸※がみられたり、心臓がドキドキする
- ◆ 集中力が低下している

※起坐呼吸：横になると呼吸が苦しくなり、体を起こすと楽になる症状のことです。

●感染症予防

- ステロイド治療を始める前に生ワクチンの予防接種※を済ませておきましょう。ステロイド治療を受けている場合でもインフルエンザワクチンなどは接種できますが、効果が弱まってしまう可能性があります。ワクチン接種の予定がある場合は、まずDMD専門医に相談しましょう。
- 呼吸器感染症にかかってしまった場合は、人または機械による咳の介助に加えて、抗生物質治療も検討します。

※生ワクチンの予防接種には、麻疹(はしか)風疹混合(MR)、水痘(みずぼうそう)、BCG(結核)、おたふくかぜ、麻疹、風疹などがあります。

ワクチン接種に関する最新の詳細情報や、接種してはいけない例、接種スケジュールについては、国や各地方自治体のホームページなどからも確認することができます。ワクチン接種の方針は、新たなウイルス性感染症の発生などに応じて変更される可能性があるため、常に最新情報を知っておくことが大切です。

厚生労働省「予防接種・ワクチン情報」

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/kekkaku-kansenshou/yobou-sesshu/index.html



●呼吸機能障害への対応(以下の対応を行うには、専門家を必要とします。)

- 必要な対応は病期によって異なります。

リハビリテーション(呼吸理学療法)では、胸を膨らませる(肺胞拡張)訓練と咳介助を主に行います。肺胞拡張訓練では第一に、息を吐かずに何度も吸い込んで肺に入る空気の量を増やす手法(エア・スタッキング)が有用です。道具を用いた方法もあります。

- 咳が弱くなると十分に痰を出せなくなります。これを改善するには、人の手による咳の介助(用手介助)が必要です。用手介助でも十分な咳ができない場合は、排痰補助装置などの機械による排痰を行います。
- 呼吸不全が進行すると、まず夜間の呼吸補助(人工呼吸)が必要となり、さらに進行すると日中にも呼吸補助が必要となります。鼻マスクやマウスピースなどを通して肺に空気を送る非侵襲的陽圧換気療法(NPPV)は、現在呼吸不全に対する治療の第一選択です。NPPVによって呼吸状態が改善しない場合は、気管切開を行うこともあります(侵襲的換気療法ともいいます)。
- 手術の予定がある場合は、予め呼吸状態の評価を行い必要な準備をしておきましょう。

➡手術を受ける際に考えるべきことについては、第11章へ(p60)

- 酸素を投与すれば呼吸が楽になるとっておられる方が多いのですが、筋疾患での酸素投与は危険ですので、必ず医師の指示に従ってください。

在宅での呼吸ケア

●在宅人工呼吸療法(HMV)

在宅人工呼吸療法(HMV)とは、呼吸器疾患や神経・筋疾患などにより呼吸補助が必要な患者さんに対し、在宅で人工呼吸器を用いて呼吸を助ける治療方法です。HMVは、入院して人工呼吸療法を実施し、呼吸状態が安定しているケースで、患者さんご家族が在宅での療養を希望した場合に導入されます。保険適用が認められており、利用する患者さんは増えています。

導入時には利用方法についてDMD専門医より指導を受け、導入後も定期的に確認が必要です。

●在宅健康観察

DMD専門医の指導に従って、患者さんの健康観察項目を毎日評価します。日々の変化はご家族でなければ気付かないことも多いため、具体的な観察ポイントの確認が必要です。健康観察は、定期的にはもちろん、変化があった場合も都度、訪問診療医や訪問看護師、DMD専門医に報告しましょう。

●呼吸リハビリテーション

国立精神・神経医療研究センター病院 身体リハビリテーション部の筋ジストロフィーへの対応サイトでは、呼吸リハビリテーションの方法が紹介されていますので参考にしてください。

国立精神・神経医療研究センター病院 身体リハビリテーション部
「筋ジストロフィーへの対応(呼吸リハビリテーション)」
<https://www.ncnp.go.jp/hospital/guide/reha-MD.html>



外出、旅行、災害時の注意点

- 人工呼吸器を使用している状態であっても、ベッドを離れて生活範囲を拡大することは可能です。ただし、長時間車椅子を使用する際に楽な姿勢を保持できる工夫をすること(シーティング)や、人工呼吸器を車椅子に搭載するための工夫などが必要です。
- 外出、旅行のときは、緊急事態や交通機関利用などに備えて準備を十分に行いましょう。もしもの場合に受診する医療機関へ渡す「診療情報提供書」も準備します。長距離移動にあたっては、利用する交通機関へ事前に予定を連絡し、スムーズに移動できるよう計画しましょう。なかでも航空機は、バッテリーなど機内に持ち込める機材に制限があり、飛行中は機内の気圧が低下して呼吸状態に影響する可能性があるため、事前にしっかり航空会社や呼吸機器メーカーと打ち合わせをするなど、十分なリスク対策が必要です。訪れる場所のバリアフリーに関する情報収集も十分行くと良いでしょう。
- 地震などの災害は前触れもなく突然起こり、電気、ガス、水道、通信設備、交通網といったライフラインが遮断されて生命が脅かされるため、普段から災害に備えて準備をしておくことが極めて重要です。避難経路や避難場所を確認し、車椅子や抱きかかえ移動でも安全に避難できるよう、障害物は除去しておきましょう。介護者の両手が自由になるようなおんぶ紐を携帯しておくとう安心です。

緊急時の受診先医療機関についても事前にDMD専門医と相談が必要ですが、大規模災害が発生した場合、医療機関も被災して機能が麻痺している可能性があり、また、道路状況も悪化し搬送時のリスクが予想されるため、直ちに医療機関に避難することが推奨されない場合もあります。日頃から災害に備えて、最低3日間は自宅で初期対応を行えるよう準備をしておくといいでしょう。HMVを実施中の患者さんにおいては、非常用電源や手動式蘇生バッグ、携帯用吸引器、その他緊急時必需品なども準備が必要です。

また、あらかじめ各市区町村に災害時要援護者登録を行い、拠点・専門病院をはじめとする避難施設、主治医、緊急時の受入れ医療機関、保健所、訪問看護ステーション、消防署との連携体制を確保しておきましょう。緊急連絡網は優先順位を決めて一覧表に掲示し、医療手帳にも記載しておきます。家具転倒防止をはじめとした自宅の耐震対策や、平常時に防災訓練を行うことも極めて重要です。

使用中の医療機器と管理方法について確認し、災害時の異常や故障を早期に判断し対応できるよう、正常の駆動状態や使用点検方法を理解しておきましょう。外出、旅行、災害時に必要な対策は、行っている呼吸管理方法、患者さんの状態やご家族を取り巻く環境によっても異なります。具体的な対応方法や準備物などについては、DMD専門医や医療スタッフに相談のうえ確認しましょう。

本章で伝えたいポイント

- ① 診療に関わる医療スタッフが確認できるよう、最新の呼吸機能評価のコピーを携帯しましょう。
- ② 呼吸器感染症にかかった場合は、必要に応じて咳の介助や抗生物質治療を受ける必要があります。
- ③ 低換気（呼吸が浅いまたは遅くなることで肺に出入りする呼吸量が少ない状態）になっていないか、咳が弱くなっていないかを確認し、必要に応じて治療が行えるよう定期的な検査を行うことが重要です。
- ④ 在宅での呼吸ケアについては、DMD専門医や医療スタッフの指導を受けましょう。
- ⑤ 外出、旅行、災害時の注意点を確認しておきましょう。

第8章 ▶ 心臓のケア

心臓は心筋という筋肉から構成されているため、ジストロフィンタンパク質が不足すると心機能も低下します。DMDにおける心臓のケアの目的は、心筋障害の早期発見と治療です。心筋障害は明らかな症状がないことが多いため、気付かれないまま進行します。心臓のケアを行うにあたって、定期的な心機能検査を実施し、早めに対策を講じることが重要です。

●検査

一般的に、DMDの診断が確定した時点または6歳までに、心機能検査を実施します(最低限、心電図と心エコーにより心機能評価を行います)。

その後は心機能に異常がなければ、10歳までは2年に1回、10歳以降は1年に1回を目安に検査を受けることが多いです。10歳未満でも心筋障害の症状があれば、1年に1回は検査を受けましょう。検査で異常があった場合は、さらに頻繁に(少なくとも6ヵ月に1回)検査し、心筋障害の治療についてDMD専門医や循環器専門医と相談しましょう。

女性変異保有者もDMD患者さんと同じ心臓病を発症する可能性があるため、心臓に異常がなくても、3～5年ごとに検査を受ける必要があります(さらに頻繁に必要な場合もあるため、DMD専門医の指示に従って検査を受けましょう)。

●治療

DMDの心筋障害に対しては、心筋保護治療が主体で、アンジオテンシン変換酵素(ACE)阻害剤/アンジオテンシンII受容体拮抗薬(ARB)^{ページ}※と β 遮断薬※が主に用いられます。

ACE阻害剤が最も重要な選択肢であり、心不全のリスクがある心機能正常症例から難治性の心不全症例まで、すべての病期で使用が推奨されています(左室収縮機能低下に対しては第一選択薬)。ACE阻害剤が副作用などで使用できない場合は、ARBの使用も考慮されます。

β 遮断薬は、心不全で興奮状態にある交感神経を抑える薬で、心筋の保護作用が確認されています。

心筋症による症状がある場合には利尿剤や強心薬などを使用することもあります。

※詳細は医師や薬剤師にお尋ねください。

心機能異常のサインが現れる前にACE阻害剤の使用を開始することで、心筋症の悪化を抑制できる可能性が高いとされていますが、まだ確立はされていません。推奨事項として確立されるためには更なる研究が必要です。

心拍リズムに異常を感じた場合は、速やかに詳しく検査を実施して、必要に応じて治療を開始します。脈拍の上昇や動悸はDMD患者さんによくみられる所見ですが、呼吸や心臓の問題が潜んでいることがあります。新たな所見として現れた場合は、原因をきちんと調べましょう。

ステロイド治療を受けている患者さんでは、心血管系に注意する必要があります。特に、高血圧には注意しましょう。ステロイドの量を変更したり、治療を追加したりする必要が出てくる場合があります。

薬物による治療を行っても重度の不整脈が残る場合は、人工ペースメーカー、植込み型除細動器、カテーテルアブレーションなどが適用されることもあります。DMDでは心臓以外の合併症も含め総合的に判断する必要があり、患者さんごとに状況も異なります。治療法についてはDMD専門医や循環器専門医とよく相談して、ケアを継続しましょう。

→ステロイドの副作用については、第4章の表2へ(p25)

●日常生活の注意

心機能を悪化させないよう、日常生活で気を付けていただきたいことがあります。

・運動制限

運動量を無理のない範囲に設定します。スポーツを制限したり、日常の中では階段の上り下りや椅子から立ち上がったたりする動作を減らしましょう。想像以上にエネルギーを消費している可能性があります。運動機能の保たれた患者さんは、活動量が多いため心臓への負荷が大きくなって心不全が生じることがあります。運動機能が良ければ心機能も良いとは限らないことに注意しましょう。

また、歩行や車椅子操作に努力が必要な患者さんには、車椅子・電動車椅子などを使用することで、心臓への負担を抑えつつ生活範囲を維持拡大する工夫を検討してください。

・規則正しい生活と栄養管理

十分な睡眠と栄養管理は、健康的な生活を送るうえで重要です。生活リズムの乱れ、栄養の偏り、肥満などは心臓の負担にもつながります。運動機能が低下した患者さんは糖質や脂肪などのエネルギー源を減らして、タンパク質やミネラルなどを積極的に摂るようにしましょう。

また、食事をする事で体にかかる負担は小さくありません。食後に動悸や疲労感がある場合には、数回に分割して食事をし、1回の量を減らすことなどを試してみましょう。食事に関しては、管理栄養士の指導を受けることも考慮ください。

飲酒は原則として禁止です。また喫煙は絶対にしてはいけません。

→栄養管理については、第9章へ(p48)

・入浴

心臓への負荷が増えるため入浴には注意が必要ですが、体が温まることで血流が改善するなど良い面もあります。40℃程度の比較的低めの温度で、心臓の位置がお湯につからないように半身浴を心がけます。息苦しさ、動悸、疲労感が出ないように気を付けましょう。入浴が難しい場合はシャワー浴にします。

・排便

DMD患者さんは運動量が少ないうえ、トイレに行く回数を減らすために水分摂取を控えている方が多く脱水状態になりやすいため、便秘に気を付けましょう。適切に水分摂取することを心がけ、食物繊維を摂る、下剤の使用を検討するなど、心臓に負荷がかかる長時間のいきみがないようにしましょう。

・メンタルヘルス

心機能障害では交感神経が興奮するため、焦燥感や不安感を感じる事が多いです。精神的な不安から、不眠につながることもあります。これらは心臓に悪影響を及ぼしますので、このような場合は、医師に相談し、症状の程度に応じて薬物治療を検討しましょう。

本章で伝えたいポイント

- ①DMDでは、症状が現れる前から心臓が影響を受けています。
自覚症状がなくても、心臓のケアを開始することが大切です。
- ②DMDと診断された時点から、定期的に心機能検査を実施する必要があります。
- ③日常生活においても、心臓に負担をかけるようなことは避ける必要があります。

第9章 ▶ 胃腸に関するケア

病期に応じて、管理栄養士、理学療法士、言語聴覚士、その他医師を含む専門家に相談することが大切です。

● 栄養の管理

- 低栄養状態または肥満を予防するためにはバランスのとれた食事を心がけます。年齢相応の体重あるいは体格指数(BMI)の値に保つことも重要です。栄養バランスの良い献立についてなど食生活に関する情報は、管理栄養士や栄養指導書などから得ることができます。
- 患者さんの体重と身長は定期的に記録しましょう(患者さんが歩行不能であれば、上肢の長さから推定される身長を算出します)。以下の場合、DMD専門医やDMDに詳しい管理栄養士に相談しましょう。

- ◆ 年齢標準と比べて過体重または低体重である
- ◆ 予期せぬ体重減少や増加がある、成長期に体重が増加しない
- ◆ 大きな手術を予定している
- ◆ 慢性的に便秘である
- ◆ 嚥下障害がある(食べ物や水分を飲み込みにくい、むせる)

DMDの診断が確定したときやステロイド治療を開始するとき、さらに、歩行不能になったときにも、管理栄養士に相談しましょう。毎食のカロリー、タンパク質、水分量、カルシウム、ビタミンD、鉄、その他の栄養素の摂取量についても、確認しておきます。

- 食事からビタミンDを含む複数のビタミンやミネラルを毎日摂りましょう。食事からの摂取だけで不十分、あるいは困難な場合は、補食・補助食品の活用も検討しましょう。
- 適切な水分摂取は、脱水症状、便秘、腎疾患の予防に大切です。
- 体重が減少している場合には、呼吸や心臓など可能性のある他の原因についても調べる必要があります。

●嚥下機能の管理

病期が進んでくると、飲み込むときに使う筋力の低下が嚥下障害を引き起こし、低栄養状態になるリスクがあります。また、肺炎のリスクを高める可能性があるため注意を要します。嚥下障害はゆっくり進行することが多く、自覚されにくいいため、定期的にDMD専門医と確認しましょう。

- 誤嚥(気管に食べ物が流入する)の症状がある場合や飲み込みに関連した筋肉の動きが悪い(食べ物が喉につかえるような感覚がある)場合は、診察とX線検査/内視鏡により「嚥下」の機能を調べる必要があります。他に気をつけたい症状として、予期せぬ10%以上の体重減少、成長期の体重増加不良、食事時間が長くなる(30分以上)、食事のときの疲労感、よだれ、咳、むせ、痰などがあります。
- 誤嚥性肺炎(食べ物や唾液などと一緒に細菌が誤って気管に入ってしまうことにより生じる肺炎)の疑いや、原因不明の呼吸機能低下または発熱がみられる場合は、嚥下障害があるかどうか検査が必要です。
- 嚥下障害がある場合には、患者さんに合わせた治療計画を立てるために言語聴覚士が携わることがあります。嚥下機能を良好に保つことが目的です。
- 体重を保つことや口から十分な水分を摂取できない場合には、代替栄養法(経鼻胃チューブや胃瘻)の導入を検討します。経鼻胃チューブの留置にあたっては、それに伴う危険性と長所についてDMD専門医と注意深く話し合う必要があります。胃瘻造設術は、麻酔についての懸念事項とご家族や患者さん本人が希望するかどうかを考慮したうえで、内視鏡または開腹手術により行います。適切な時期に代替栄養法を導入することにより、誤嚥リスクを下げ、食べなくてはならないという大きなストレスがなくなる場合があります。嚥下機能が保たれていれば、胃瘻を造設しても経口摂取を継続することができます。胃瘻と併用することで、食事をより楽しむことができます。胃瘻造設はNPPVが外せない状態になると、手術が困難になるので、早い段階から相談しておくことを勧めます。

●その他の胃腸の問題点

DMD患者さんに最もよく認められる胃腸の問題は、便秘と胃食道逆流症(胃酸が食道へ逆流することによって胸やけを起こしたり食道の粘膜がただれたりする)です。便秘は、加齢によるか手術後に生じるのが一般的です。病期が進むにつれて、例えば人工呼吸器の使用により空気を飲み込んでしまい胃や腸が拡張するなど、他の合併症も報告されています。

- 便秘に対しては、まずは十分量の水分摂取と繊維質の多い食事を心がけるほか、排便習慣をつけることが重要です。ただし、十分な水分摂取ができていないときに繊維質を摂りすぎると、かえって症状が悪化することがあります。薬物治療として下剤は有効ですが、乱用には注意が必要です。指示に従って正しく服用しましょう。
- 胃食道逆流症のほとんどは、制酸剤で治療できます。ステロイド治療を行っている患者さんにも制酸剤が処方されることがあります。
- ^{こうくう}口腔のケアは重要です。DMD患者さんは、歯並びが悪い、上肢の機能低下、人工呼吸器装着などで十分な歯磨きができないために、口腔衛生を保つことが困難な場合が多くみられます。口腔衛生が不良だと、肺炎など多くの合併症を引き起こしやすくなります。
- DMD患者さんでは、嚥下障害が現れる前から食べ物をかみ砕く機能の低下がみられることが多く、その原因として、歯並びやかみ合わせの異常、^{こうきん}咬筋の筋力低下(かむ力が弱くなる)、舌肥大など歯科的な問題があります。さらに、構音障害(発声・発音がうまくできなくなる状態)にもつながるため、発声練習・口唇体操なども行いましょう。

➡発語と言語の問題の管理については、第10章へ(p52)



口腔ケアについて

- 口腔と歯のケアは、良好で衛生的な口腔状態を保つことにより咀嚼機能の低下を抑え、肺炎を予防するうえでとても重要です。
- DMD患者さんの口腔ケアについて詳しい歯科医師は少ないため、ご家族が情報を共有できる地域のかかりつけ歯科医師を探しておくことが大切です。
- 患者さんの手、腕、首の筋力が低下し始めたら、口腔衛生を保つために、患者さんに合った補助器具の使用と介助を行うことが重要です。

本章で伝えたいポイント

- ① 医師の診察を受けるときは、患者さんの身長と体重をチェックしましょう。
- ② 適正量のカルシウムとビタミンDを含んだバランスの良い食事を摂らせましょう。
- ③ 管理栄養士は栄養管理をするなど、患者さんがバランスの良い食事をきちんと食べられるようにサポートします。
- ④ 患者さんに嚥下障害のサインがあれば、検査する必要があります。
- ⑤ 胃瘻を造設すると、口から十分な食事ができなくなった場合でも、栄養の維持がしやすくなります。手術による合併症等のリスクを考慮し、早い段階での相談を勧めます。



第10章 ▶ 心理社会的なケアや助成制度

DMDとともに歩む人生ではさまざまな困難に直面します。多くのご家族は、DMDによる身体状況からのストレスよりも患者さんの心理社会的な問題と、その問題を認識して適切に対処するうえでのストレスのほうが、強いと感じています。そのため、心理社会的および精神的なサポートはDMD患者さんにご家族の両方に必要です。

患者さんが自分自身の状況について心配しているようであれば、尋ねられたことについてありのままに答えるほうがいいでしょう。患者会（一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会など）やピアサポートグループなどの情報を参考にすることもできますし、他の患者さんご家族との関わりをもつDMD専門医や心療内科医、（児童）精神科医、臨床心理士（カウンセラー）などの専門家から、対処方法などの助言や情報を得ることもできます。特に注意が必要なことを下記の項目でご確認ください。

- ◆ 社会との関わりや友人をつくるうえでの課題
- ◆ 言語発達の障害、理解力、短期記憶力の不足
- ◆ 学習面での問題
- ◆ 心配事や不安感
- ◆ かんしゃくを起こしたり、不機嫌になること
- ◆ 自閉スペクトラム症、ADHDなどの神経発達症をはじめとする行動や精神の障害のリスクが高いこと
- ◆ DMDの患者さんがいるご家族の精神不調の割合が高くなること

また、心理社会的な問題は家族全体にも影響を及ぼします。両親や兄弟姉妹にも社会的孤立やうつ病のリスクがあるため、来院時にご家族の様子もDMD専門医に伝えて、カウンセリングが必要であると感じた場合は、紹介を受けるようにしてください。

他にも、自分自身の時間を確保することや、他の人たちとの関わりを保つことが大切です。地域の患者支援ネットワークや家族会に参加して情報を交換したりすることも、ご家族にとってよい休息と充電の時間になるでしょう。

※以下で紹介する●**評価**、●**対応と支援**、●**治療**については、すべての医療施設で受けられるわけではありませんが、気になることがあれば積極的にDMD専門医に相談しましょう。

●**評価**

患者さんによって必要な評価項目は異なりますが、検査について考える時期は、診断確定時またはその直後(診断確定後半年～1年のあいだに複数回の評価を行うことは、治療方針を調整するうえで有益な場合があります)、就学前、身体機能の変化があったときなどです。

具体的には、年齢に応じた学力の発達、会話と言語の発達、自閉スペクトラム症などの神経発達症の有無、そして、ソーシャルスキル(社会生活において、自分の感情のコントロールや、周りの人の感情への理解など、集団生活を営みやすくする能力)について評価してもらいましょう。

●**対応と支援**

①**社会的なつながり**

DMDであることが原因で、社会的な問題や社会からの孤立が起こらないようにするために、DMDについて学校や周囲の人に理解してもらうこと、可能な範囲で学校の体育、課外活動などに参加すること、インターネットや他の活動を通じて他の人たちと連絡を取り合うこと、などが大切です。

②**学習面の支援と教育計画**

潜在的な学習障害に対処し、患者さんの筋症状を悪化させる活動、エネルギー低下と疲労につながる活動、安全を害する活動、行動の問題に悪影響を与える活動を制限した教育計画を立てることが重要です。

- 学校側と情報を共有し、支援が必要となったとき患者さんを介助可能な人を確認しておきましょう。学校が患者さんの立場に立って考えられるよう早めに働きかけることが必要です。
- 患者さん自身が意思決定(特に、治療に関係する決定)に参加することは、自主独立のために大変重要です。小児から成人へのケアの移行を計画する際には、積極的に検討してください。
- 社会的な技能と学習の技能の発達を手助けすることにより、成人してから仕事を見つけやすくなり、通常の社会生活に参加しやすくなります。それぞれの患者さんに合った目標に到達できるように、適切に支援を受けることが大切です。

- 身体機能が低下して通常の教育を受けることが困難になった段階でも、諦めることなく教育を受け続けられるように、DMD専門医に相談のうえ、担任の先生に相談しましょう。小学校では通常学級への入学を選択する患者さんも多くみられますが、中学校からは、特別支援学校や特別支援学級を選択する患者さんも増えていきます。高校への進学の際は、症状の進行を考慮し介助者の確保や施設設備面について小・中学校の時とは異なる対策が必要なため、進学希望先の学校やその高校を設置している教育委員会と早めに相談しましょう。

③緩和ケア

必要に応じた継続的な緩和ケアサービスの利用は、患者さんの体の痛みだけでなく身体的・精神的なつらさを和らげ、QOLを高めるのに適しています。緩和ケアに関わるスタッフは、患者さんだけでなく、一時的な患者さんの入院(レスパイト入院)の提案などを通して、介護や看護に疲れたご家族に対しても身体的・精神的な支援が可能な場合があります。住んでいる都道府県でレスパイト入院を受け入れている病院について調べておくことが重要です。

●治療(精神療法と薬物療法)

行動や精神の問題に対して、薬物療法を行うことにより効果が得られる患者さんもいます。うつ病や不安障害、強迫性障害、ADHDなどと具体的に診断された場合には、心療内科医または精神科医による診療のもとで薬物療法を行います。

発語と言語のサポート

- DMD患者さんには、IQ(知能指数)の障害および特定の学習障害と同様に、言葉の発達、短期間の言葉の記憶、発声に関した問題を含めた、発語と言語の障害がある場合があります。
- 一般的にDMD患者さんでは、同年齢のお子さんたちと比べて、初期の言語発達に遅れが認められます。言語発達における差は、幼少期全体にわたって認められます。
- 発語と言語の発達に異常がある場合、発語に関係する筋肉の運動訓練や構音の手助けをすることがあります。
- 病期が進み、発声や呼吸補助に伴う問題により、話している言葉が分かりにくくなった際は、治療計画を作成して発声練習や声量の増幅を行うことが適切です。

医療費の助成について

●利用できる医療費助成制度

DMD患者さんは、指定難病や小児慢性特定疾病の医療費助成制度などの医療費の補助を受けられる場合があります。まずは、DMD専門医、社会福祉士などのソーシャルワーカー、医療機関の専用窓口、全国の自治体（保健所や保健センターなど）にご相談ください。

図6 主な医療費助成の流れ



- ①医療機関を受診する。
- ②診断書（医療意見書）の交付を受ける。
- ③申請書類（下記）を居住している自治体窓口へ提出する。
- ④自治体にて認定審査が行われる。
- ⑤自治体より認定結果が通知される。

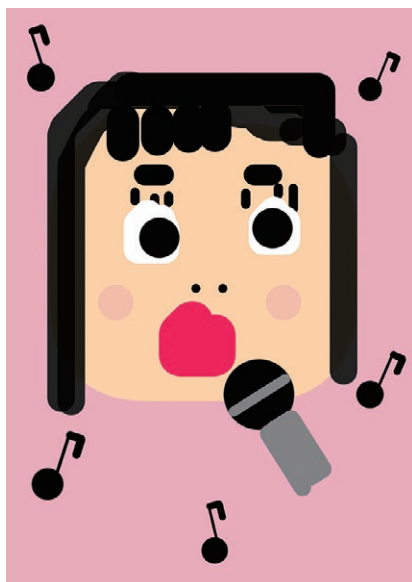
【医療費助成制度における主な申請書類】

申請書、診断書（医療意見書）、住民票、市町村民税（非）課税証明書などの課税状況確認書類、公的医療保険の資格情報が確認できる書類など。

なお、上記書類の添付を省略できる場合やそれ以外の書類の提出が必要となる場合があります。

表3 医療費助成制度などの種類

助成制度名など	対象者
指定難病の医療費助成制度	原則として指定難病と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の方
小児慢性特定疾病の医療費助成制度	18歳未満で、指定された小児慢性疾患であると診断された方（ただし、18歳に達した時点で引き続き治療が必要と認められる場合には、満20歳まで延長可能）
身体障害者手帳	身体上の障害により日常生活に支障を来す方
自立支援医療（精神通院医療）	精神疾患を有する方で、通院による精神医療を継続的に要する方
自立支援医療（育成医療）	身体に障害を有する児童で、その障害の治療により確実に効果が期待できる方（18歳未満）
自立支援医療（更生医療）	身体障害者手帳の交付を受けた方で、その障害の治療により確実に効果が期待できる方（18歳以上）
障害年金（障害基礎年金）	20歳以上で障害年金受給要件を満たす等級に該当すると認定された方



●自己負担上限額について

指定難病と小児慢性特定疾病の医療費助成制度は、病院や薬局の窓口で支払う金額が、ひと月で上限額を超えた場合に、超えた分の助成を受けられる制度です。

上限額は病気の程度やご家族の所得によって異なりますが、上限額を超えた月はそれ以降の窓口での支払いがなくなります。

指定難病と小児慢性特定疾病が重複する場合は、小児慢性特定疾病の給付が優先されます(表4)。

表4 小児慢性特定疾病および指定難病の自己負担上限額(月額)

階層区分	階層区分の基準		小児慢性特定疾病			指定難病		
			患者負担割合 (2割)			患者負担割合 (2割／元々1割の場合は1割)		
			自己負担上限額 (外来+入院+保険調剤+訪問看護等)					
			一般	重症 (※1)	人工呼吸器 等装着者	一般	高額かつ 長期 (※2)	人工呼吸器 等装着者
生活保護			0円			0円		
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税	本人年収 80.9万円 以下	1,250円		500円	2,500円		1,000円
低所得Ⅱ		本人年収 80.9万円 超	2,500円			5,000円		
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上 7.1万円未満		5,000円	2,500円		10,000円	5,000円	
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上 25.1万円未満		10,000円	5,000円		20,000円	10,000円	
上位所得	市町村民税 25.1万円以上		15,000円	10,000円		30,000円	20,000円	

※1 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年6回以上ある場合、もしくは小児慢性特定疾病重症患者基準に相当する場合

※2 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年6回以上ある場合

(2025年11月現在)

参考：公益財団法人難病医学研究財団「難病情報センター」 <https://www.nanbyou.or.jp/>

小児慢性特定疾病情報センター「小児慢性特定疾病の医療費助成について」 <https://www.shouman.jp/assist/outline#contents01>

身体障害者手帳について

身体上の障害により日常生活に支障を来す方が取得できます。身体障害者手帳をもつと、医療費の助成を受けられるほか、車椅子などの生活を補助する機具の購入や、それらの修理費用についても受けることができます。また、交通に関する支援や税金の免除などもあります。患者さんの病気の状態、ご家庭の状況によって受けられる内容は異なるため、行政の窓口にご相談しましょう。

福祉サービス

DMD患者さんは、市区町村により必要と認められた場合、障害福祉サービスを受けることができます。

その内容は「介護給付」と「訓練等給付」などに分かれます。利用者が申請したいサービスを選び、住民票のある市区町村福祉事務所に相談のうえ、障害福祉サービス支給を申請します。支給が決定されたら受給者証が交付されますので、原則として、費用の1割を負担し、世帯の収入に応じて月額負担上限額が定められます。

これらの福祉サービスは利用者が申請してはじめて受けることができます。患者さんの状態、地域によって利用可能なサービスや内容に違いがありますので、居住地の福祉事務所や社会福祉士に相談してください。

①介護給付

居宅介護、重度訪問介護、行動援護、重度障害者等包括支援、児童デイサービス、短期入所(ショートステイ)、療養介護、障害者支援施設での夜間ケアなど、共同生活介護を含みます。

②訓練等給付

自立訓練、就労移行支援、共同生活援助などが含まれます。

訪問看護について

継続して療養を受ける必要がある状態にある場合は、医療保険を利用した訪問看護を受けることができます。これにはDMD専門医からの訪問看護指示書が必要で、病状の観察、人工呼吸管理、胃瘻・気管カニューレ交換、褥瘡予防・処置などが行われますが、訪問看護ステーションごとに行われる内容は異なる場合があります。費用は医療保険の自己負担分です。保険制度上、基本的には週3回までとなりますが、医師が必要性を認めた場合、週4回以上利用することも可能です。また、基本的に1回の訪問時間は30～90分と定められていますが、症状が重い場合は、1回90分以上の利用も可能です(週1回まで)。

本章で伝えたいポイント

- ①大切なことは、患者さんご家族とともに心理社会的に健康を保つことです。
- ②患者さんは、高い確率で心理社会的な問題を抱える可能性があります。
- ③患者さんご家族は、うつ状態などの問題を抱えるリスクがあります。
- ④心理社会的な問題を緩和するには、問題の早期発見と適切なケアが大切です。
- ⑤言葉を正しく使うことが困難な場合があります、学校でもさまざまな困難が生じるかもしれません。こうしたことは、DMDではよく起こりますが、患者さんの状態を理解し、的確な助言を行うことが支援につながります。
- ⑥DMD患者さんの学習障害は悪化するものではありません。ほとんどの患者さんが、適切に手助けをしてあげれば、学校の勉強についていくことができます。
- ⑦医療費の助成や福祉サービス等に関して、DMD専門医や社会福祉士、自治体などにご相談ください。

第11章 ▶ 手術に関連して考えるべきこと

もし手術を受けることになったら

手術においては、手術中や手術後にさまざまな合併症などが起こるリスクがあります。手術を行う必要性や手術に伴うリスクに関して、DMD専門医から詳しい説明を受け、よく理解したうえで受ける必要があります。また、心臓や呼吸、嚥下の状態などを確認してもらいます。

手術を行う際の全身麻酔には注意が必要です。全身麻酔が検討される状況には、DMDに関連するもの（筋生検、関節拘縮の手術、脊椎（側弯）の手術、胃瘻造設術など）と、関連しないもの（骨折や虫垂炎による手術など）があります。安全に手術を行えるよう、事前に確認すべき注意事項をまとめました。

麻酔薬および安全に手術を行うための注意事項

- 麻酔薬の使用には常に危険が伴います。特にDMD患者さんは麻酔薬による呼吸抑制に敏感で、手術中の麻酔管理が難しいといわれています。麻酔を受ける際は安全を重視し、吸入麻酔薬ではなく静脈麻酔薬を使用することや、一部の筋弛緩薬を使用しないなど、特別な配慮が必要です。
- 特に脊椎固定術などの大きな手術では、出血を極力抑えることが重要です。こうした状況では、整形外科医と麻酔科医が出血量を抑えるために特別な処置を行うことがあります。
- 嚥下障害がある場合は、全身麻酔からの回復期に誤嚥性肺炎を生じる可能性があります。手術前には嚥下造影検査・嚥下内視鏡検査などによる嚥下機能評価が必要です。

心臓に関連して配慮すべきこと

- 全身麻酔を受ける前に、12誘導心電図、ホルター心電図、心エコーによる検査を行います。
- 検査を過去1年間以上受けていないか、過去に心エコー検査で異常が確認されている場合は、鎮静剤投与や局所麻酔（硬膜外麻酔など）を行う前に、心電図と心エコーによる検査を行います。

呼吸に関連して配慮すべきこと

- DMDによって呼吸筋が障害されている場合は、手術で合併症を起こす危険性が高まります。手術前に、DMDに精通した医療機関で呼吸機能検査を受ける必要があります。検査で呼吸機能に問題がみつければ、呼吸リハビリテーションやNPPVの練習など、特別な準備が必要となる場合もあります。
- 手術を受ける際は、理学療法士のサポートも必要です。
- 手術を行ううえで最も重要なのは、治療計画をきちんと立て、安全性を最重視した判断とケアを行うことです。

口腔ケアに関連して配慮すべきこと

- 口腔内の細菌が気管を通じて肺に入ると、肺炎を引き起こす原因となります。また、手術部位の感染症のリスクにもなります。
- 口腔ケアにより、感染リスクを低下させることができます。
- 手術の前には歯科での口腔衛生状態のチェックと、歯石の除去など専門的ケアを受けることを勧めます。
- 手術で全身麻酔を行う場合は、人工呼吸のために気管チューブを口腔から挿入しますが、それにより歯が折れたり欠けたりする可能性もあります。このようなことを防ぐためにも、事前に歯の治療を受けておきましょう。

→口腔ケアについては、第9章へ(p48)

本章で伝えたいポイント

- ① 麻酔には常に危険が伴いますが、DMD患者さんが麻酔を受ける場合には、完全静脈麻酔(吸入麻酔を使用せず、麻酔薬を静脈から投与する麻酔管理方法)で行うことや、一部の筋弛緩薬を使用しないなど、特別な配慮が必要です。
- ② 手術を計画する場合は、事前に心肺機能を検査しておくことが重要です。
- ③ 手術に関わるすべての医師がDMDについて詳しいとは限りません。服用中のお薬など、患者さんのすべての治療内容をきちんと伝えましょう。
- ④ 手術の前には口腔ケアを実施しておきましょう。

第12章 ▶ 小児から成人へのケアの移行

DMD患者さんが成長したときに自立できるよう準備するには、健康状態とケアについて考慮する必要があります。患者さんご自身が望む形の自立を達成できるよう、慎重かつ時間をかけて計画を立てるようにしましょう。

移行計画を立てる時期

ご家族は、早期から医療関係者や教育関係者と患者さんの治療や将来の見通しについて話し合いますが、その見通しには患者さん本人の夢や希望を考慮することも重要です。患者さんご家族は、12歳頃までに小児から成人への治療・ケアの移行について考え始め、13～14歳までに移行する計画を立てることが望めます。「どのような支援が必要か」「その支援はどこで受けられるか」「資金の助成は得られるか」などを調べておきましょう。

- 計画を立てる際は、以下の4つの分野について検討する必要があります。
 - ①小児科から成人診療科への移行
 - ②生活設計(進学・就労含む)
 - ③住まいと暮らし(住みたい場所、誰と一緒に過ごしたいのかなど)
 - ④社会とのかかわり(友人と一緒に、もしくは集団の中でどのように活動するか)
- 財政面については長期的に計画しましょう。
- 成年後見制度なども考えましょう。

小児科から成人診療科への移行

移行計画では、成人になってからの医療が確立されるまで、小児科医によるケアが継続されるようにすべきです。思春期や若年成人期には、つらい気持ち、不安、喪失感などの繊細な話題が多くなり、専門家によるカウンセリングや治療を必要とする場合があります。若い頃からこれらの話題についてDMD専門医や心療内科医、(児童)精神科医、臨床心理士(カウンセラー)などの専門家と自由に話し合うことで、問題を感じたときスムーズに受診・相談できるようになります。移行期に差し掛かる頃には、小児科医と患者さんの間には信頼関係が築かれています。しかし、移行先の成人診療科(脳神経内科など)ではもう一度最初から関係を構築するため、新しく主治医となる先生に対して自分の状況、要望などを説明する必要があります。

高校卒業後の生活設計について

高校卒業後の生活設計(進学・就労含む)についてはモデルケースと呼べるものがなく、患者さん自身の希望、状況に合わせて考える必要があります。進学や就労に関してはさまざまな支援体制があり、学ぶ形・働く形は多様化してきています。学校の教員、臨床心理士(カウンセラー)、社会福祉士(ソーシャルワーカー)などに相談することで、情報を取得しましょう。また、就労を希望する場合は、難病相談・支援センターや障害者就業・生活支援センター等の機関を活用することもできます。

将来の計画は、患者さんが13歳前後の頃からご家族と相談することが望ましく、患者さんの強みや興味のあること、希望や目標に焦点を当てて検討する必要があります。治療や休養時間と、学校への出席や学業水準または労働要件などとのバランスが取れるように計画することが重要です。学校や職場で必要となる設備や、通学・通勤方法についても併せて確認しておきましょう。

●JMDA会報「一日も早く」No.325 令和3年10月10日発行 より

シリーズ「輝いている人」

岡山支部 内田 歩夢

大学で自分の将来できることを広げる

僕は筋ジストロフィーデュシェンヌ型という疾患で、岡山支援学校に小学校2年生から高等部卒業まで在籍していました。学校は家から38キロもあり、行きは母の送り、帰りは事業所の迎えで通っていました。

そして、昨年19歳のときに気管切開の手術をしました。元々は胃ろうの手術をするということでした。ですが、呼吸機能が低下していたこともあり、安全に手術をするためには気管切開をする必要がある、と言われました。

はじめ、手術をすると決めた時は、話ができなくなることへの不安が大きかったです。それでも、周囲の人と手術後のコミュニケーションの仕方について模索していく中で、不安も解消されていきました。

気管切開をして、体調は大きく改善され外出など出来ることも増えました。結果として、手術をして良かったことも多くありました。不安に思っていた会話もでき、以前と変わらず食事もできています。

そして今では、週5日で生活事業所を利用しながら在宅生活を続けています。事業所では読書や活動をしてゆっくりとしています。また、色々な行事もあり他の利用者の方と一緒に参加することも楽しみに過ごしています。

今は大学での学習もしています。高校卒業後すぐに進学する予定でしたが、体調が悪くてできていませんでした。卒業から2年経って実現することができました。

大学は通信制で、主に家で授業を受けています。将来はパソコンの技能を生かした仕事をしたいと思っており、パソコンを使う科目を中心に勉強しています。大学で自分の将来できることを広げることが、現在の目標になっています。

今はコロナで外出はあまり出来ませんが、状況が落ち着いてきたら映画を見たり買い物に行ったりしてみたいです。これからも在宅生活を続けていくために体調管理に気を付けて暮らしていきたいです。

住まいと暮らしの補助について

●自立した生活を希望する場合

若年成人期への移行に伴い、住まいや暮らしのことについても考えておく必要があります。高齢になったご家族が患者さんの介護をすることが難しくなった場合や、患者さん自身が自立した生活を希望する場合は、ご家族以外の介護者のお世話になることが多くなります。在宅生活において補助が必要な場合は、重度訪問介護を利用した24時間介護などの在宅ケアサービスを活用するという選択肢もあります。

●自立以外の選択肢

住環境には、実家、グループホームや施設、病院での生活などがあります。住宅によっては、改修や新たな設備が必要となることがあります（専門家に相談し、助成制度、財源、必要な改修・設備について把握しておきましょう）。

いずれの場合も、介護者に「してほしいこと」「なぜそうしてほしいか」について具体的に説明できるコミュニケーション能力や、自分の身体状況を理解して、無理なく毎日を過ごすための生活管理能力を身につけておくことが必要です。

●交通の手段

交通の問題は、患者さんの自主性や自立性、就職や教育の機会、社会活動への参加に影響を及ぼす可能性があります。「自動車の改造」や「公共交通機関」および「福祉タクシー」といった安全な移動方法の選択肢について、DMD専門医や他の医療スタッフにも相談しながら検討しましょう。また、市町村による移動支援サービスを受けることができる場合があります。

他者とのかわり・人間関係について

社会とのつながりは、健康、福祉およびQOLを確保するために極めて重要です。

ご家族以外との社会的なつながりをもつために、機会があれば患者団体などのさまざまな集まりに参加することで、社会参加についての問題解決に役立つ情報やアドバイスが得られるかもしれません。

●思春期の恋愛や性の悩みについて

思春期男性の恋愛や性の悩みは健康者と同様に生じます。さしあたり一番おすすめできるのが、先輩患者さんに相談することでしょう。

●JMDA会報「一日も早く」No.326 令和3年12月10日発行 より

シリーズ「輝いている人」

熊本支部 的場 悟史

一人でも多くの方に演奏を聴いていただきたい

僕はデュシェンヌ型筋ジストロフィーで、10歳から車椅子、15歳から電動車椅子を導入しています。

普段はサクソフォンを吹いたり、楽器（サクソフォン）の演奏に必要なパーツを加工したりすることを不定期の仕事にしています。

僕がサクソフォンを始めたのは9歳の時です。僕には4歳上の同じ病気を持つ兄がいて、その兄が小学4年生から吹奏楽部でユーフォニアムを吹き始めました。仲間たちと部活に熱中する楽しそうな兄の姿に憧れて、同じく4年生でサクソフォンを手にして今に至ります。

中学、高校時代もいろんなことがありましたが、吹奏楽部で仲間と目標に向かう時間は本当に楽しかったです。

高校卒業後、自分なりの目標を持つために「題名のない音楽会」の視聴者参加企画「夢響」のオーディションに挑戦して選ばれ、オーケストラと共演できた時は本当に夢のような時間でした。

その後、ソロで二度リサイタルを開催し、今年6月には念願のアルバムデビューをしました。ずっと念願だった、自分の生きた証をCDに収めることができ、またコロナ禍でもリサイタルにたくさんの方が来てくださったのは、両親や周りで応援してくださっている皆さんのおかげです。たくさんの方々に感謝の気持ちでいっぱいです。

初めての方には僕がこうして22歳の今もサクソフォンを吹けることは不思議に思えるかもしれません。でも小さい頃からサクソフォンを吹く事が本当に好きだったので、好きな事だけはどんなにキツくても頑張れました。体調不良の時でも、

今日調子が悪くても諦めないでやってたら、どの時点からか不思議と力が湧いてくるような事は多かった気がします。

こんな僕も、高校2年の時に熊本地震があり、その後大好きな兄が急に体調が悪くなり亡くなってしまった頃はショックで心身共に大きく調子を崩しました。自分はこれからどうなるんだろう、楽器をいつまで吹けるんだろうとかも考えて、暗い深い闇に堕ちてしまいそうでした。

そんな辛い時にも音楽の力は大きくて、少しずつ元気を取り戻しました。何よりも演奏が評価されたり、聴いて喜んでくれる人がいるのはものすごく励みと自信になりました。

僕が演奏をしていて特に幸せを感じるのは、楽器と一体となって一緒に呼吸をしているような感覚で思い通りの音楽を奏でる事ができた瞬間です。ものすごく幸せな気持ちになります。コンサートで観客の皆さんと共鳴できた時にも計り知れないエネルギーを感じます。

これからも諦めずに、兄の分も自分のやりたい音楽をサクソフォンで表現し続けられたら幸せです。そして1人でも多くの方に僕の演奏をお聴き頂けたら嬉しく思います。

他にも下記サイトに情報が掲載されていますので参考にしてください。

国立精神・神経医療研究センター病院 身体リハビリテーション部
「筋ジストロフィーへの対応(生活のQ&A集 就労について.pdf 等)」
<https://www.ncnp.go.jp/hospital/guide/reha-MD.html>



本章で伝えたいポイント

- ① 小児から成人へのケアの移行に関する計画は早めに立て始めることが理想です。
- ② 不安や喪失感などについてDMD専門医や心療内科医、(児童)精神科医、臨床心理士(カウンセラー)などの専門家に相談するほか、小児科から成人診療科への移行についても考えましょう。
- ③ 高校卒業後の生活設計(進学・就労含む)について、家族や教員、社会福祉士(ソーシャルワーカー)と相談しましょう。
- ④ 住環境について検討しましょう。適切な支援を受けることで、親元を離れて自立した生活を送ることも可能です。
- ⑤ 機会があれば、患者団体などのさまざまな集まりに参加してみましょう。

MEMO

医療機関・主治医の連絡先

住所

電話番号

医療機関・主治医