

日本財団助成事業 療育研修会, 2023.12.17

筋ジストロフィーの遺伝

～遺伝子変異を有する可能性がある
ご家族の生活課題について～

NHO熊本再春医療センター
脳神経内科 石崎雅俊



1

療育研修会 COI開示

所属機関：NHO熊本再春医療センター
発表者名：石崎 雅俊

演題発表に関連し、開示すべきCOI関係にある
企業などはありません。

2

よくある質問

筋ジストロフィー患者家族の
妊娠、出産について知りたい。

筋ジストロフィーの各病型の遺伝
について知りたい。

筋ジストロフィー家族の遺伝相談や
遺伝子診断はどうしたらいいの？

家族が保因者の場合の健康上の注意点
が知りたい。手術、麻酔は大丈夫？

3

遺伝について理解しにくい理由

- ・染色体, DNA, 遺伝子, など似た用語が多く
混乱しやすい。
- ・筋ジストロフィーは病気により遺伝の仕方が
異なる。
- ・なんとなくわかっている部分もあるため、
逆に誤解されて理解されているケースがある。

4

本講演の目的

筋ジストロフィーの遺伝について
知っていただき、日常生活に役立
ててほしい。

全部理解しないといけないことは
ないので、気楽に聞いてくださいね。

5

本内容に入る前に....

6

注意点

筋ジストロフィーにおいて遺伝形式、社会的背景は各個人によって異なります。

詳細な遺伝相談、遺伝子診断に関しては、**臨床遺伝専門医/認定遺伝カウンセラー**による**遺伝カウンセリング**をお願いします。

7

近年議論がある遺伝用語について

(1) 優性遺伝, 劣性遺伝

遺伝子に優劣があると誤解されることから
2017年9月より日本遺伝学会は下記のように変更しています。

優性遺伝→**顕性遺伝**

劣性遺伝→**潜性遺伝**

今回の講演では優性(顕性)といった形で両方記載いたします。

(2) 保因者

「保因者」が病気の原因を有していると誤解されやすいことから
「**変異保有者**」といった言葉を使ってはどうかとの意見があります。
ただ今まで長年使用されていることから、本日は「**わかりやすさ**」を優先し

今回の講演では「保因者」の用語で記載いたします。

8

本日の内容

- (1) 遺伝に関する一般的事項
- (2) 筋ジストロフィー各病型における遺伝
- (3) 筋ジストロフィー患者さん家族の生活上の注意点
- (4) よくある質問+事前質問の回答

9

本日の内容

- (1) 遺伝に関する一般的事項
- (2) 筋ジストロフィー各病型における遺伝
- (3) 筋ジストロフィー患者さん家族の生活上の注意点
- (4) よくある質問+事前質問の回答

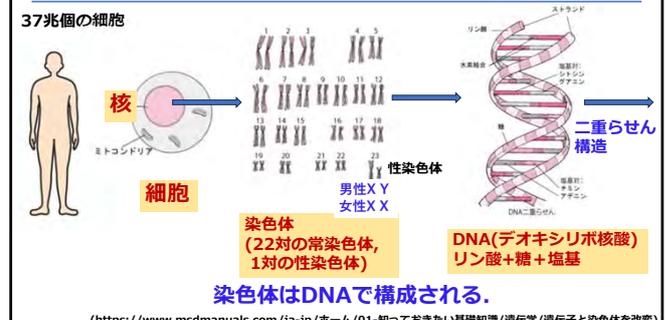
10

遺伝に関する一般的事項

- ・ 染色体, DNA, 遺伝子について
- ・ 遺伝性疾患, 遺伝形式について
- ・ 遺伝子診断, 遺伝カウンセリングについて

11

染色体とDNA



12

DNAと遺伝子

DNA(デオキシリボ核酸)
二重らせん構造
リン酸+糖+塩基(4種類)

DNAの所々に遺伝子(特定の塩基配列)
ヒトの遺伝子は20000-23000個

塩基配列の例
…CTAGCATTATTCGATCGATTCA…

DNAの塩基の種類

A: アデニン	
G: グアニン	
T: チミン	
C: シトシン	

(<https://www.msmanuals.com/ja-ip/ホーム/01-知っておきたい基礎知識/遺伝学/遺伝子と染色体を改変>)

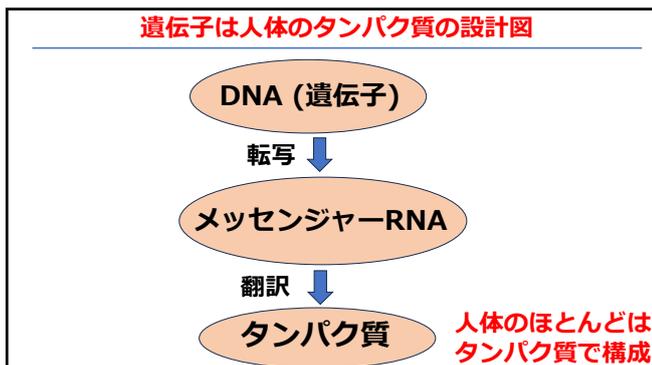
13

染色体、遺伝子の大きさのイメージ

	サイズ	日本地図に例えると
全遺伝情報(全DNA)	3100 × 100万	日本列島南北
染色体	50-250 × 100万/本	50-250 km
1遺伝子(平均)	27 × 1000	27 m
1塩基(A,G,T,C)	1	1 mm

(新遺伝医学やさしい系統講義, p14より引用)

14



15

遺伝とは

遺伝は生殖によって親から子へと形質が伝わる現象であり、生物の基本的な性質の一つ。

(wikipediaより)

16

遺伝性疾患とは

遺伝子の異常が原因になって起きる疾患の総称

染色体異常症: 染色体の数的異常や構造異常による
例) 21番染色体トリソミーによるダウン症候群

単一遺伝子疾患: 単一遺伝子の変異による常染色体優性(顕性)、常染色体劣性(潜性)、X連鎖優性(顕性)、X連鎖性

多因子遺伝性疾患: 複数の遺伝子と環境因子の相互作用による
例) 糖尿病、アルツハイマー型認知症、心筋梗塞など

疾患	環境	遺伝
2型糖尿病	36%	64%
アルツハイマー病	38%	62%
心筋梗塞(男)	43%	57%
心筋梗塞(女)	38%	62%

(<https://medical.nikkeibp.co.jp/leaf/all/series/david/201312/533596.html>)

17

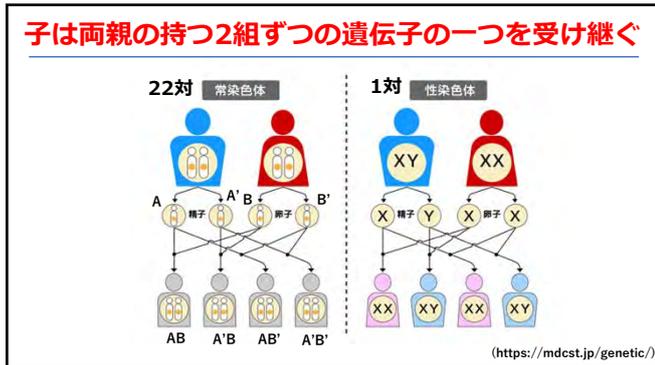
単一遺伝性疾患の遺伝形式について

常染色体優性(顕性)遺伝

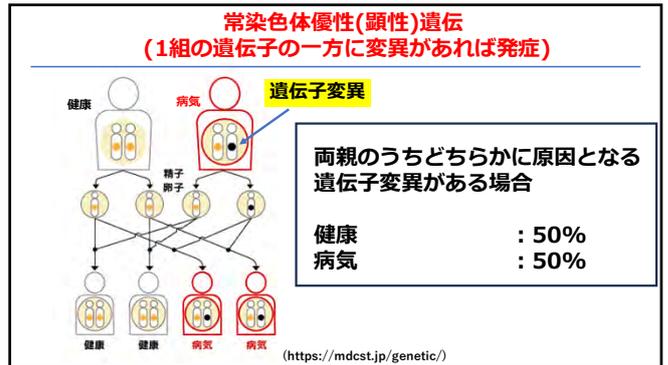
常染色体劣性(潜性)遺伝

X連鎖性劣性(潜性)遺伝

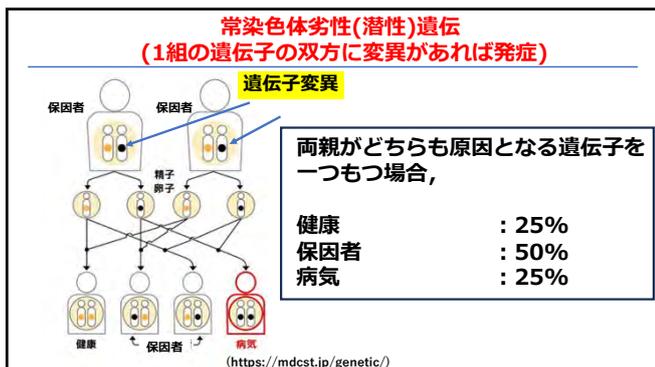
18



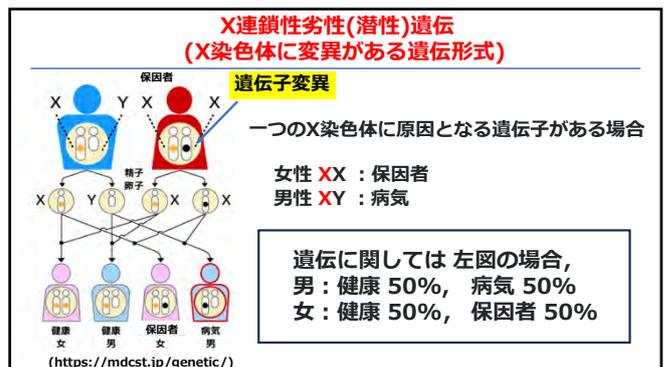
19



20



21



22

★ 遺伝に関するよくある誤解

Q: 遺伝子変異を有することは特別なこと? 病気でない人には遺伝子変異はない?

A: いいえ。
ヒトの遺伝子は20000以上あり、だれでも5-10個の遺伝子変異をもっており、それが有利に働いたり、不利に働いたりし、人類の多様性が形成されています。

“人類みな保因者”とも言われています。
つまり遺伝の問題は特定の人だけではなく、全ての人におこりうる問題であり、遺伝性疾患は誰の責任でもありません。

23

保因者とは

「遺伝子変異をもっているが発症していない場合をいう。」

<https://www.nanbyou.or.jp/glossary/保因者>

Goo辞書

「遺伝子の原因を持っているが発症していない人。一对の染色体の一方に病気の原因となる遺伝子をもつ。」

<https://dictionary.goo.ne.jp/word/保因者/>

24

常染色体劣性(潜性)遺伝における保因者について (筋ジストロフィーでは肢体型の一部, 福山型 脊髄性筋萎縮症など)

- ・ 男性, 女性とも保因者となりえる。
- ・ 無症状である。
- ・ 次世代への影響: パートナーが同様の遺伝子変異を有していなければ影響はない。

25

X連鎖性劣性(潜性)遺伝における保因者 (筋ジストロフィーではDuchenne/Becker型)

- ・ 女性が保因者となりえる。
- ・ 保因者は一定の割合で症状を呈することがある (症候性保因者)。
- ・ 次世代の影響:
男: 健康 50%, 病気 50%
女: 健康 50%, 保因者 50%

26

X連鎖性劣性(潜性)遺伝にて 女性保因者が症状を引き起こす可能性がある理由

女性 XX
2つのX染色体
受精の際、片方のX染色体がランダムに不活性化
O 正常(野生型)遺伝子
X 変異遺伝子

受精の際にてX染色体の片方がランダムに不活性化(機能しない)状態になる。

健康な方のX染色体が不活性化が極端に多いと発症することがある。

図1 女性におけるX染色体不活性化の振り
女性においては発生初期に2つのX染色体の片方をランダムに不活性化する。この機能的振りは、X連鎖遺伝性疾患の発症保因女性における発症の重症度に影響を与える。

*新井田 要: 小児神経疾患の出生前診断の適応と限界. 脳と発達, 53, 2021

27

遺伝子診断について

遺伝性疾患の原因として明らかになっている原因遺伝子をしらべることによって、診断を確定する。

一般的には血液検査で可能である。

28

遺伝子診断をうけるメリット

筋ジストロフィーの正確な診断が治療につながる。

- ・ 遺伝子をターゲットにした薬において、特定の遺伝子変異が適応となる場合がある。
- ・ 現時点で治療法が確立されていない場合も、経過を予測でき、将来の妊娠、出産、人生計画などに準備をすることができる。
- ・ 筋ジストロフィーに類似した筋疾患のケースもある。臨床症状、筋生検、遺伝子検査などにより、診断に近づける可能性がある。

29

遺伝子診断により遺伝情報を知る注意点

- ・ 個人の中で終生変化しない情報. 本人だけでなく血縁関係に関する究極な個人情報を知ることであり、心理的負担を生じることがある。
- ・ 結婚, 出産, 就職, 家族との関係など心理・社会的影響を生じることがある。または、将来的に影響が生じうる可能性がある。

**遺伝カウンセリングを行った上での
遺伝子診断の施行が望ましい。**

30

遺伝カウンセリングについて

「遺伝に関連する疾患によって生じる医学的、心理的、および家族間における状況に対して人々がそれを理解し適応できるように支援する行為」

(米国遺伝カウンセラー学会より)

遺伝カウンセリングの担当は

「臨床遺伝専門医」

「認定遺伝カウンセラー」

その他医療ソーシャルワーカー、臨床心理士などのサポートによる多職種での対応が望ましい

31

遺伝カウンセリングの具体例

- ・ 遺伝性疾患を子供に発症した場合、次の子供が同じ病気を起こる可能性があるのか？
- ・ 遺伝性疾患を発症した家族での妊娠、出産、出生前診断について相談したい。
- ・ 家族が遺伝性疾患を発症した場合、自身は遺伝子検査をした方がいいのか。

32

出生前診断について

- ・ 出生前診断の主な目的は、「**出生前に胎児の状態や疾患を調べることで、最適な分娩方法や療育環境を検討すること**」とされる。日本の法律では、胎児の先天性疾患(障害)を理由とした人工妊娠中絶は触れられてない。しかし身体・経済的理由にて中絶する例も多く、倫理的課題となっている。
- ・ 診断確定のための**侵襲的出生前診断**は重篤な筋ジストロフィーの疾患において絨毛穿刺、羊水穿刺にて行うがどちらも流産に至る可能性を有する。
- ・ 以上より**パートナーとともに妊娠前の十分な遺伝カウンセリングが重要**。

33

発症前診断について

- ・ 発症前診断は、成人期発症の遺伝性疾患で、その時点ではまだ発症していない方が将来発症するかどうかを調べる目的で行われる。
- ・ 患者ではないので、**通常の医療の対象とはならず、遺伝子診断も保険の対象とはなりません**。発端者の遺伝情報が必要となるなど、家系内の問題として対応する必要があり、遺伝カウンセリングを行う必要がある。
- ・ 未成年者に対する発症前診断は、早期治療介入や疾病予防が有用な疾患などを除けば、自己決定権を保護するため、成人に達するまでは行わないことが原則である。

34

本日の内容

- (1) 遺伝に関する一般的事項
- (2) 筋ジストロフィー各病型における遺伝
- (3) 筋ジストロフィー患者さん家族の生活上の注意点
- (4) よくある質問+事前質問の回答

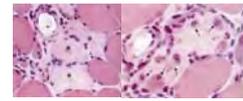
35

筋ジストロフィー (Muscular dystrophy)

定義：筋線維の変性・壊死を主病変とする進行性かつ遺伝性筋疾患。遺伝形式、臨床経過などにより、分類される。



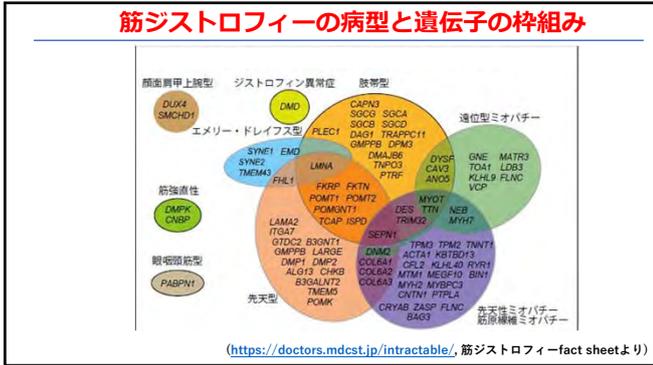
正常



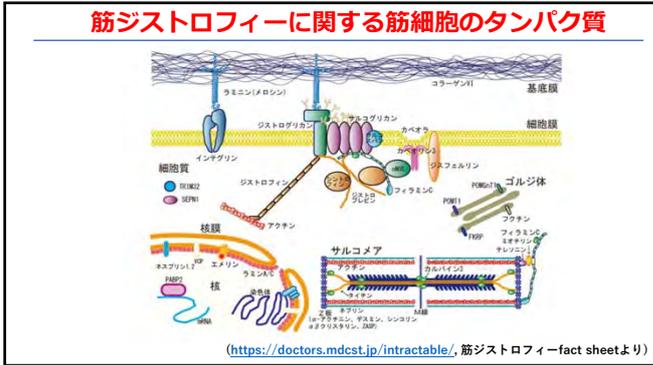
壊死線維

Duchenne/Becker 型筋ジストロフィー (DMD/BMD)
筋強直性ジストロフィー(MyD)
肢帯型筋ジストロフィー(LGMD)
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)
福山型筋ジストロフィー (FCMD)
眼咽頭筋型筋ジストロフィー (OPMD) など

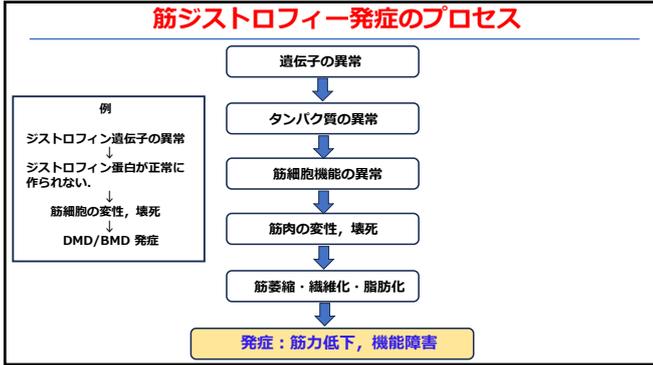
36



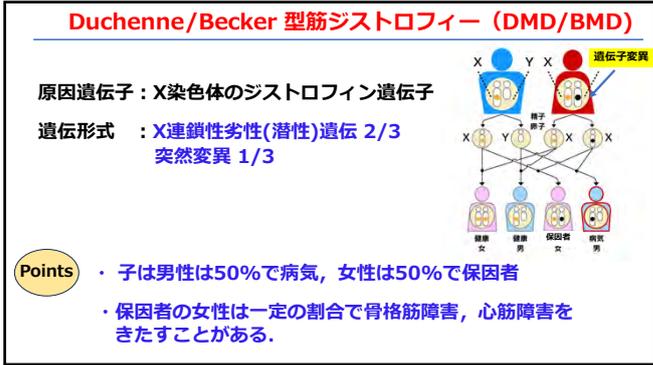
37



38



39



40

★ 遺伝に関するよくある誤解

Q：Duchenne型筋ジストロフィーの母親はみんな遺伝子変異がある？

A：いいえ違います。

DMD患者さんは4割が突然変異で発症します。最近の調査ではDMD患者さんの母親で遺伝子変異を有しているのは約60%でした。

41

筋強直性筋ジストロフィー (DM1)

原因遺伝子：19番染色体のDMPK遺伝子
 遺伝子内でCTGCTGCTG...が異常に繰り返される (CTGリピート)
 CTGリピート50以上で異常，リピートが長くなると重症

遺伝形式：常染色体優性(顕性)遺伝

Points

- ・ 子は50%で病気，50%が健康。
- ・ 患者の親や家族など，軽症例は白内障のみ，軽度の筋力低下などで気づかれないことがある。
- ・ 「繰り返し配列」は世代を継がれる度に長くなる傾向がある。遺伝子を受け継いだ子供はより早期に発症し，重症になる可能性がある。

42

肢帯型筋ジストロフィー (LGMD)

LGMD1型 常染色体優性(顕性)遺伝 子は50% : 病気
50% : 健常

LGMD2型 常染色体劣性(潜性)遺伝 子は25% : 病気
50% : 保因者
25% : 健常

Points

- さまざまな病気が含まれた疾患群。約60%が原因となる遺伝子やタンパクが同定されておらず、遺伝子診断による診断が難しいケースが多い。
- 筋生検の免疫染色による確定診断がなされてきたが、技術の進歩により原因遺伝子の同定可能な疾患が増加している。
- 原因遺伝子が明らかになると症状進行の予測や心筋障害の出現可能性など予測できることがある。

43

肢帯型筋ジストロフィーの病型は多数ある (LGMD 1A~2T)

遺伝子	呼吸不全, 心不全
LGMD1A	呼吸不全, 心不全
LGMD1B	呼吸不全, 心不全
LGMD1C	呼吸不全, 心不全
LGMD1D	呼吸不全, 心不全
LGMD1E	呼吸不全, 心不全
LGMD1F	呼吸不全, 心不全
LGMD1G	呼吸不全, 心不全
LGMD1H	呼吸不全, 心不全
LGMD1I	呼吸不全, 心不全
LGMD1J	呼吸不全, 心不全
LGMD1K	呼吸不全, 心不全
LGMD1L	呼吸不全, 心不全
LGMD1M	呼吸不全, 心不全
LGMD1N	呼吸不全, 心不全
LGMD1O	呼吸不全, 心不全
LGMD1P	呼吸不全, 心不全
LGMD1Q	呼吸不全, 心不全
LGMD1R	呼吸不全, 心不全
LGMD1S	呼吸不全, 心不全
LGMD1T	呼吸不全, 心不全
LGMD1U	呼吸不全, 心不全
LGMD1V	呼吸不全, 心不全
LGMD1W	呼吸不全, 心不全
LGMD1X	呼吸不全, 心不全
LGMD1Y	呼吸不全, 心不全
LGMD1Z	呼吸不全, 心不全
LGMD2A	呼吸不全, 心不全
LGMD2B	呼吸不全, 心不全
LGMD2C	呼吸不全, 心不全
LGMD2D	呼吸不全, 心不全
LGMD2E	呼吸不全, 心不全
LGMD2F	呼吸不全, 心不全
LGMD2G	呼吸不全, 心不全
LGMD2H	呼吸不全, 心不全
LGMD2I	呼吸不全, 心不全
LGMD2J	呼吸不全, 心不全
LGMD2K	呼吸不全, 心不全
LGMD2L	呼吸不全, 心不全
LGMD2M	呼吸不全, 心不全
LGMD2N	呼吸不全, 心不全
LGMD2O	呼吸不全, 心不全
LGMD2P	呼吸不全, 心不全
LGMD2Q	呼吸不全, 心不全
LGMD2R	呼吸不全, 心不全
LGMD2S	呼吸不全, 心不全
LGMD2T	呼吸不全, 心不全

44

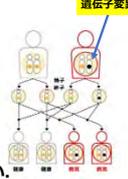
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD1)

原因遺伝子 : 4番染色体にあるDUX4遺伝子の発現が関与。
正常 : D4Z4の繰り返し配列が10回以上。
患者さん : D4Z4の繰り返し配列が減少 + ハプロタイプ4qA

遺伝形式 : 常染色体優性(顕性)遺伝
浸透率(遺伝子変異を有する人が発症する割合)が低い
→無症状の例もいる。

Points

- 子は50%が病気, 50%が健康
- 臨床症状や筋生検だけでは診断が難しい。遺伝子診断による確定診断が重要。
- 比較的経過が緩やかであり、受診が中断することが多い。肺活量低下や不整脈の出現がみられることもあり、定期的受診を。



45

福山型筋ジストロフィー (FCMD)

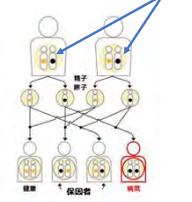
原因遺伝子 : FKTN(フクチン)遺伝子
「レトロトランスポゾン」といった遺伝子が
FKTN遺伝子の中に入り込むことが原因となる。

頻度 : 100000人に2-4人程度

遺伝形式 : 常染色体劣性(潜性)遺伝

Points

- 子は25% : 病気, 50% : 保因者
25% : 健常
- 「レトロトランスポゾン挿入型の変異」は創始者変異と呼ばれ、弥生時代の一人の祖先から伝わったものと計算されている。
- 保因者は日本人約90人に1人で無症状である。



46

眼咽頭型筋ジストロフィー

原因遺伝子 : 14番染色体PABPN1遺伝子
遺伝子内で通常10回のGCNの繰り返しだが、12-17回に伸びることにより発症

遺伝形式 : 概ね常染色体優性(顕性)遺伝
一部は常染色体劣性(潜性)遺伝

Points

- 常染色体優性(顕性)遺伝の場合50%が病気。50%が健常
- 45歳以降で比較的高齢で発症するため、軽症の場合、眼瞼下垂や筋力低下、誤嚥性肺炎が加齢にともなうものと誤解されることがある。の写真が診断に有用なことがある。

47

脊髄性筋萎縮症

原因遺伝子 : 5番染色体SMN1遺伝子の欠失または変異による

遺伝形式 : I型(急性乳児型) 常染色体劣性(潜性)遺伝
II型(慢性小児型) 常染色体劣性(潜性)遺伝
III型(若年型) 概ね常染色体劣性(潜性)遺伝
IV型(成人型) 多くは孤発

Points

- 常染色体劣性(潜性)遺伝では子は25% : 病気
50% : 保因者 (無症状)
25% : 健常
- 近位筋優位の筋力低下, CK上昇から筋ジストロフィーと診断されていた例もある。
- 近年の遺伝子をターゲットとした新規治療薬の使用において、遺伝子検査による確定診断が必要である。

48

本日の内容

- (1) 遺伝に関する一般的事項
- (2) 筋ジストロフィー各病型における遺伝
- (3) 筋ジストロフィー患者さん家族の生活上の注意点
- (4) よくある質問+事前質問の回答

49

筋ジストロフィー患者さん家族において遺伝子変異の有無が問題となるケース

- (1) DMD/BMD保因者
保因者は発症しないと誤解されやすい。
- (2) 常染色体優性(顕性)遺伝形式の疾患
(例, 筋強直性ジストロフィー)
筋力低下が軽微な場合, 見過ごされやすい

50

家族が遺伝子変異を有する場合の問題点

- (1) 軽度の場合, 筋疾患として対応されにくい。
- (2) 病型によっては, 心筋障害をきたすことがある。
- (3) 妊娠, 出産, 手術, 麻酔への影響
- (4) 介護者であることが多く, 介護負担について

51

DMD/BMD保因者筋強直性ジストロフィー患者さんの家族における注意点をガイドラインや実際の症例を交えて説明いたします。



52

DMD/BMD保因者の骨格筋障害と心筋障害について

53

DMD/BMD保因者



54

DMD/BMD症候性保因者の症状

骨格筋障害

(Adachi, Clinical neuroscience, 2008)

- ・ 軽症では筋痛や筋痙攣, 筋疲労が主症状, 筋萎縮も軽度
- ・ 非対称性筋力低下
女性ジストロフィン症 22例中18例 (82%)で非対称性の筋力低下 (Hoogerwaard EM, et al. Lancet, 1999)

55

心筋障害

重症例ではDMD/BMD患者と同様に拡張型心筋症を呈することがある。

CASE REPORT

A Female Carrier of Duchenne Muscular Dystrophy Complicated with Cardiomyopathy

(Ogata, et al. Internal Medicine, 2000)

45歳女性
心拡大

(血液検査)
BNP 152 (pg/ml)と上昇
(心エコー)
左房左室拡張 左室収縮力低下

56

DMD/BMD保因者における骨格筋障害 心筋障害の発症率 (海外からの報告のまとめ)

- ・ 平均年齢 : 32.8 - 45 (歳)
- ・ 骨格筋障害 : 2.5% - 19 (%)
- ・ 心筋障害 : 7.3 - 16.7 (%)

(Ishizaki, et al. :Neuromuscular Disorders, 2018)

57

1994年～NHO徳島病院におけるDMD患者さんの 年に1回母親検診の取り組み

(NHO徳島病院 足立克仁先生, 橋口修二先生より提供)

58

Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers

Katsuhito Adachi^{1,2}, Shuji Haseguchi, Miho Saito, Setsuko Koshiyama, Tatsushi Miyazaki, Hisami Kawai, Hirotsugu Yamada, Takashi Iwase, Masashi Akeike, Shoichiro Taba, Michio Kobayashi, Masatoshi Ishizaki, Tuyoaki Matsumura, Masoka Mori-Yoshimura, En Kimura^{3,4}

- ・ DMD患者の母親検診を22年間の報告.
- ・ 43人DMD母親→28人保因者(65.1%)と診断.
- ・ 28人中23人(82.1%)がCK上昇.
- ・ 28人中5人(17.8%)が明らかな筋力低下.
- ・ 28人中8人(28.6%)で心電図異常.
- ・ 25人中8人(32.0%)で心エコーでEF低下.
- ・ 無症候のうちから心収縮能異常がみられた例がある.

(Adachi et al. Journal of the Neurological Sciences, 2017)

59

Points DMD/BMD保因者の 心筋障害はどうしたらいいの？

心機能は他の心症状と無関係に生じうる
ので成人以降は約5年に1回評価することが望ましい。

保因者の診断の有無にかかわらず、一度患者さん担当医の先生にご相談ください。

60

妊娠, 出産, 手術, 麻酔 における注意点

61

Points

DMD保因者の妊娠, 出産における注意点

- ・無症候性保因者の妊娠や出産での合併症のリスクは一般と同じと考えられるが、心機能低下には注意する。分娩などに伴う麻酔で、横紋筋融解症をもたらしまう薬剤の使用は避ける。
- ・一部の症候性保因者は心筋症の管理が重要である。心機能に問題はなくても妊娠中にADLが低下しうするため、体重管理と適度の運動量維持が望ましい。

62

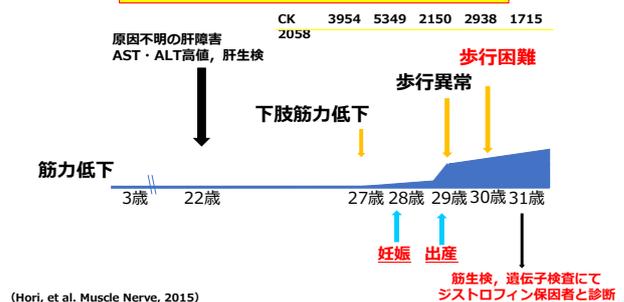
Points

DMDにおける全身麻酔における注意点

- ・術前に心機能と呼吸機能の評価を行い、治療内容の調整を行う。
- ・使用する麻酔薬の種類に注意する。
吸入麻酔薬、脱分極性麻酔薬は悪性高熱、横紋筋融解の報告があり避けた方がよい。
保因者においては吸入麻酔薬にて悪性高熱、横紋筋融解の報告がある。

63

出産後に歩行困難となったジストロフィン 症候性保因者の1例 (家族に発症者なし)



64

Points

筋強直性ジストロフィーの妊娠, 出産 における注意点

妊娠前, 挙時希望

- ・遺伝子異常がある女性では、無症状であっても「先天性筋強直性ジストロフィー」児を有する可能性がある。生殖年齢に達した段階で望まない妊娠を避けたり、出生前診断の機会があることを知らせるために遺伝カウンセリングを受けることが望ましい。

妊娠, 出産

- ・胎児が罹患しているとき、羊水過多、切迫早産などにより早産となることがある。
- ・胎児が罹患していない場合も、妊娠、出産を契機に母体の筋力低下が進行することもあり、妊娠中に分娩後の身体管理には注意を要する。

65

Points

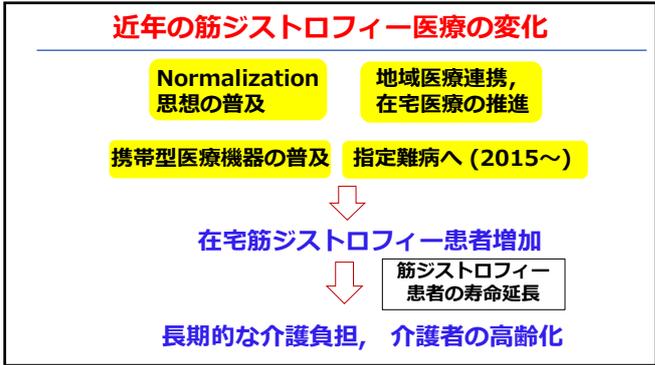
筋強直性ジストロフィーの手術, 麻酔 における注意点

- ・周術期の有害事象として呼吸器系の頻度が高い。
- ・筋力低下例、咽頭・喉頭機能低下例、胸部・上腹部手術の場合は特に注意が必要である。
- ・筋弛緩薬の不十分な拮抗、麻酔の静脈内投与による呼吸抑制に注意が必要である。
- ・麻酔、鎮静薬の特徴を十分に考慮する必要がある。

66

筋ジストロフィー介護者としての問題について

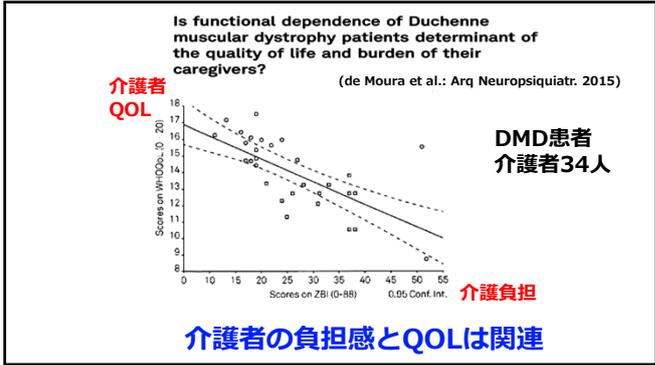
67



68



69



70

筋ジストロフィー患者さんが大切にしているもの

カテゴリ	数	割合 (%)
家族	12	75.0
趣味	8	50.0
食事	8	50.0
パソコン	6	37.5
友人	6	37.5
健康	5	31.3
仲間	2	12.5
会費	2	12.5
環境	2	12.5
お金	2	12.5
外出	2	12.5
睡眠	2	12.5
生活環境	1	6.3
社会参加	1	6.3
介護	1	6.3
生活リズム	1	6.3
看護	1	6.3

大切にしている項目で最も多かった回答は **“家族”** でした。

(小林ら:筋ジストロフィー研究会報告, SEIQOL-DWIによるQOL調査, 2009)

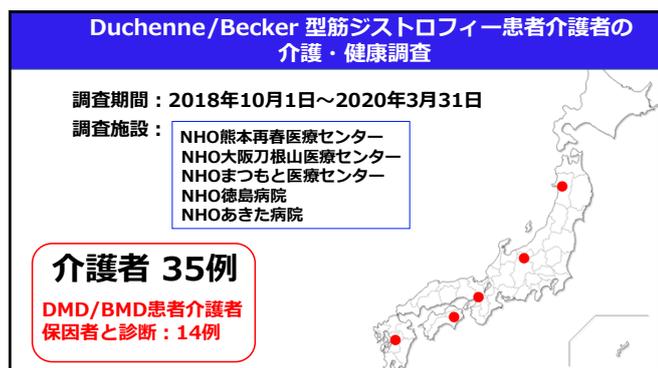
(当院筋ジストロフィー患者さん作)

71

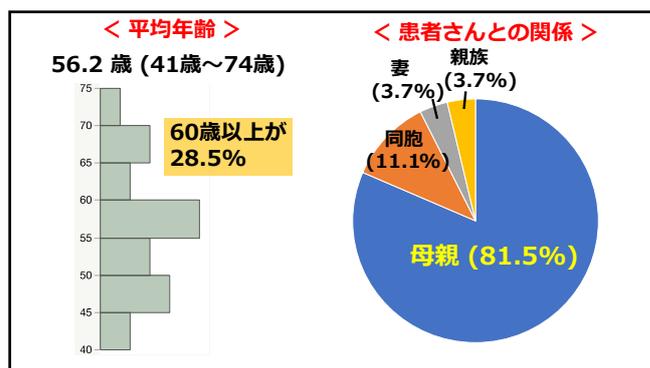
介護者の方の健康維持

→ 患者さん, 介護者双方の QOL維持にとっても重要

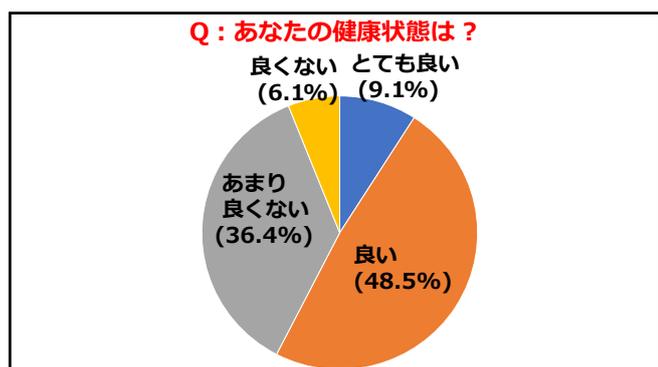
72



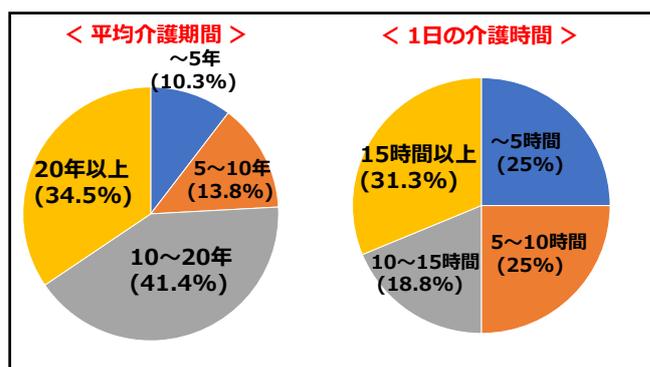
73



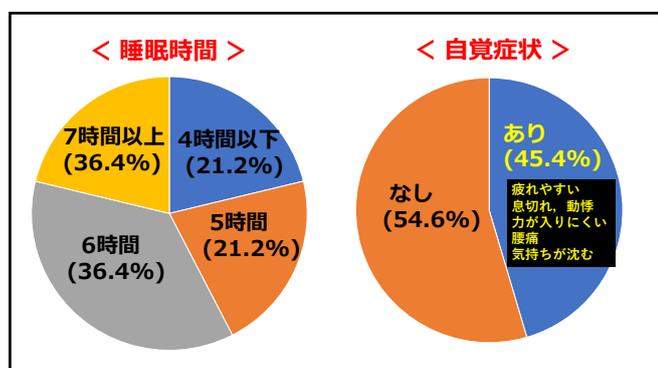
74



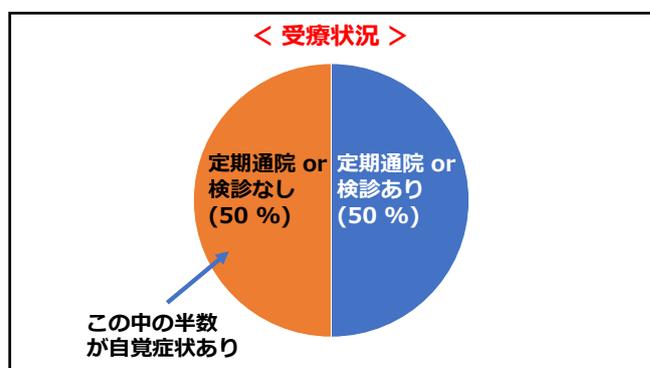
75



76



77



78

症例提示 (DMDの母である女性ジストロフィン症の1例)

*掲載については本人の同意を得ております。
*特定されないように一部情報を変更しております。

79

- ◎ 患者：43歳女性 (5歳のDMD患者の母)
- ◎ 既往歴：20歳時に不安神経症
- ◎ 現病歴：20歳の頃から緊張すると体がふるえ、動悸があり。
ここ1年くらい倦怠感や動悸があり、
「自身が保因者で症状がでているのではないか？」
遺伝子検査や身体検査を希望したい。」

子はMLPA法でジストロフィン遺伝子変異が明らかとなっている。
遺伝子検査に関するメリット、デメリットについて同意書を用い説明し、十分理解いただいた上で、遺伝子検査を施行。
子と同様の遺伝子変異をみとめ、DMD保因者と診断した。

80

(診察所見)：筋力低下、筋肉痛はなし
(血液検査)：高CPK 333 U/Lと軽度上昇，その他正常
(心電図)：正常
(心エコー)：正常
家庭血圧を測定すると収縮期血圧140-150と高値であり、ACE阻害薬(降圧薬)を開始。
不安症状と動悸があるときは安定剤の頓用を使用。
子の介護状況も含め、2ヶ月に1回の定期的なフォローを行なっている。

81

Points DMD患者を育児、介護する上での注意点



特に発症保因者が介護する場合は、負担が過大にならないように指導することが望ましい。心理社会的負担が生じる可能性があり、必要に応じて心理、遺伝カウンセリングをうけることが望ましい。



医療スタッフや周囲のサポート、介護負担軽減のための社会福祉利用が重要。
遺伝子診断や遺伝カウンセリングについては患者さん主治医に相談を。

82

本日の内容

- (1) 遺伝に関する一般的事項
- (2) 筋ジストロフィー各病型における遺伝
- (3) 筋ジストロフィー患者さん家族の生活上の注意点
- (4) よくある質問+事前質問の回答

83

Q：遺伝カウンセリングはどこで受けれるの？

- (1) 一般の病院では実施していない場合が多い。
かかりつけの病院にたずねて実施施設を紹介してもらう。
- (2) “全国遺伝子医療部門連絡会議”
(<http://www.idenshiiryobumon.org>)で検索



→“遺伝子医療実施施設
検索システム”
で検索可能

84

Q：筋ジストロフィーの遺伝子検査はどこで受けれるの？

- A：**
- 保険適用の遺伝学的検査（検査会社が受託）
 - ・ DMD/BMD ジストロフィン遺伝子解析
 - ・ 筋強直性ジストロフィー1型
 - ・ 福山型筋ジストロフィー
 - ・ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー
 - ・ (脊髄性筋萎縮症) など
 - その他の病型の筋ジストロフィー遺伝子検査
国立精神神経医療研究センターなどで可能なことがあります。(筋生検が必要な場合も)

いずれにしても、遺伝子検査については病状をよく知っている主治医に相談し必要に応じて、臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングなどを行ってから実施をお願いします。

85

Q：FSHDの娘の出産における遺伝リスクと対策について教えてください

- A：**ほとんどのFSHDは概ね常染色体優性(顕性)遺伝です。その場合は、1/2の確率で子に遺伝します。妊娠、出産においては体重増加やADL制限などにより、病状が悪化する可能性もありますので産婦人科の主治医の先生によく相談ください。

Q：私の娘が顔面肩甲上腕型 (FSHD) です。生まれた子供 (男子) も同じようです。遺伝は続くのでしょうか？

- A：**常染色体優性(顕性)遺伝と思われる。この場合、上記のとおり1/2の確率で子に遺伝します。お子さんが発症者であれば、そのお子さんにも遺伝する可能性は1/2です。

86

Q：自分はBMD患者です。母は全身麻酔で手術したことがあるが、麻酔では問題なかった。自分は交通事故などで緊急手術になった際の情報として、誰でも見える状態でスマホに登録すべきか？

- A：**Becker型筋ジストロフィーにおいては、骨格筋症状、呼吸障害、心筋障害を呈しますが、個々によって、障害部位や重症度は様々です。緊急手術の際に、周術期の管理、麻酔などに特別な配慮が必要かどうか、前もって確認しておくことは重要です。主治医の先生に尋ねてみてください。

スマホの登録情報は救急時にはなかなか確認されにくいかもしれませんが、緊急時に関わること家族に病状を伝えておいたり、自身の情報を書いた簡単なメモやカードを作成してはいかがでしょうか。

87

Q：保因者である母親が心臓の変調など症状があり、病院にかかっています。こういった事例では、医療費の自己負担が生活課題となっています。保因者の場合、指定難病など制度を活用することは可能でしょうか？もしくは、その他で例えば厚生労働省の筋ジストロフィー研究班の事業として何かあるでしょうか？

- A：**DMD/BMD保因者においても症状を呈し、一定の重症度を満たせば、遺伝子診断がついていれば、**指定難病「筋ジストロフィー」**の対象疾患になります。普通の身体活動で心症状があるのでしたら、対象になる可能性が高いです。詳しい条件は難病情報センターのホームページに記載があります。

88

Q：筋ジストロフィー家族の健康診断でこの検査は受けたほうがいい検査項目があったら教えてください。

- A：**DMD/BMDジストロフィー患者の女性保因者は自覚症状がなくても心筋症が進行している場合があります。**5年に1回は心臓超音波検査**を受けることが勧められています。

筋強直性ジストロフィーは、全身の様々な合併症を来します。家族内でも症状の程度は様々で自覚症状がない場合もあります。**心電図も含めた一般的な職場の健診や、定期的ながん検診**を受けることをおすすめします。

89

Q：保因者です。30代後半から腰痛や筋肉痛があります。整形外科で、運動を勧めてもらい軽い運動をしています。ただ翌日全身筋肉痛になって介助に支障が出ることがあります。体力筋力維持のために、どの程度運動をすれば良いか知りたいです。よろしくお願ひします。

- A：**DMD/BMD保因者のかたに特に適切な運動量が知られている報告はありません。一般的に筋ジストロフィーでは、運動中や翌日に筋肉痛や疲労がない程度の運動がよいと思われます。

また通常は、日常生活に運動制限は不要ですが、心臓の状態に応じて制限が必要な場合がありますので主治医の先生に相談いただければと思います。

90

本日のまとめ

ご家族も遺伝子診断の有無にかかわらず、定期的な検診はうけましょう。

下記の場合は、一般の検診に加え下記を推奨します。

DMD/BMD保因者 : 心機能検査
(ガイドラインでは5年に1回)

筋強直性ジストロフィー : 心機能検査
がん検診

91

・DMD/BMD保因者、筋強直性ジストロフィーの軽症例は、筋疾患として認識されにくい。妊娠、出産、麻酔の際は、悪化することもあるので、担当医の先生に伝えてください。

・患者さんの介護については、身体的負担や精神的負担が過度になってしまいがちです。かかりつけの主治医、CM、他の家族などに普段から相談しておきましょう。

・遺伝子診断、妊娠、出産、遺伝相談については、患者さんの主治医の先生を通じて、必要時は遺伝カウンセリングをうけましょう。

92

わかりやすい筋ジストロフィーの 遺伝情報について

「MD clinical station」で検索 (<https://mdcst.jp>)

MD Clinical Station

お知らせ コロナ対策 コロナ患者アンケート 病型と治療 マネジメント リハビリ 関連情報提供 遺伝について 病歴リスト アーカイブ



専門家があなたに届ける
筋ジストロフィーの正しい医療情報
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クリニカルステーション

93

謝 辞

筋ジストロフィー患者さん・家族の皆様、
日本筋ジストロフィー協会の関係者の
方々、に心より感謝申し上げます。

94

ご清聴ありがとうございました！

95

DMD/BMD患者の母親における遺伝子診断実施

(1) イギリス

近親者に同意下で「ファミリースクリーニング」として
遺伝カウンセリング、遺伝子検査が施行されている。
544家系でcarrierの可能性ある2066人
→ 遺伝子検査を受けているのは、**52.9%**であった
(McGowan R, et al. Clin Genet, 2012)

(2) 日本

DMD患者の母1212名→遺伝子検査を受けているのは、**11.3%**であった。
BMD患者の母365名→遺伝子検査を受けているのは、**6.3%**であった。
(Kobayashi, et al. Internal Medicine, 2018)

日本の場合は無症状の場合、遺伝子検査が保険診療とならない。
国民性から遺伝子診断に対してより慎重である。

96