

一見、ふつう。でも実は……

# 知ってください 筋強直性ジストロフィー

治療薬の治験が  
もう始まっている!



ええっ!  
治らないって  
言われたのに?!



定期的に受診するのが  
コツって、知ってた?

患者登録すると  
治せるチャンスが  
増えるんですよ



特定非営利活動法人  
筋強直性ジストロフィー患者会

監修：筋強直性ジストロフィー治験推進のための臨床基盤整備の研究班



# 筋強直性ジストロフィーは、どんな病気？

## ① だんだん筋力が落ちてくる

手足、あご、顔などの筋肉から落ちてきます。



ペットボトルを自力で開けられない  
 踏ん張りがきかずこげやすい  
 手を握ると開きにくい  
 嚥む力・飲み込む力が落ちる  
 ほおやあごの筋肉が落ちる

## ② いろいろな臓器に病気が起きる

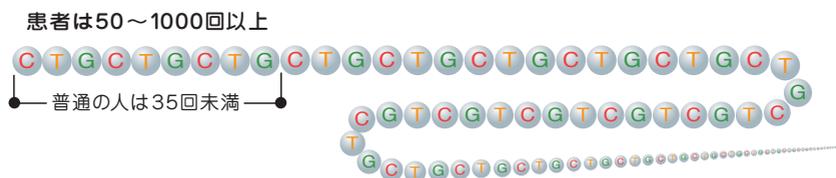
筋力だけの病気ではありません。下記のような、さまざまな内臓の病気が起きます。

 ・白内障など	 ・不整脈など	 ・糖尿病、 高脂血症など	 ・便秘、腸閉塞 など	 ・無呼吸など	 ・日中過眠など
 ・えん下障害、 歯列不正など	 ・難聴、 副鼻腔炎など	 ・脂肪肝、胆石 など	 ・腎機能障害 など	・骨格筋障害 ・内分泌障害 (甲状腺、性腺など) ・腫瘍	・骨異常 ・末梢神経 ・免疫異常 ・皮膚異常

\*ひとりの患者にすべての症状が起きるわけではありません

## ③ 遺伝子が原因

19番目の染色体にある遺伝子で、DNAの塩基(C, T, G)の繰り返し長くなるのが原因です。繰り返しは50~1000回以上あり、人によって異なります。「常染色体優性遺伝形式」で親から子へ伝わる病気です。



# この病気で、よくあること

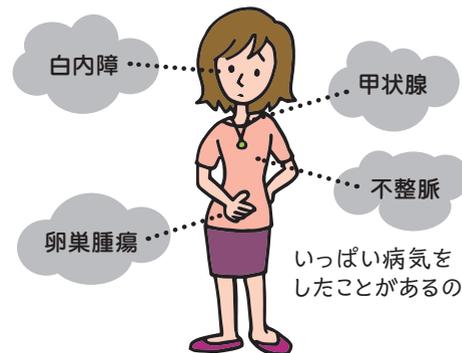
気がつくとなんかに寄りかかっている



寝ていて、首を持ち上げられない



若くても白内障になるなど  
いろいろな病気を



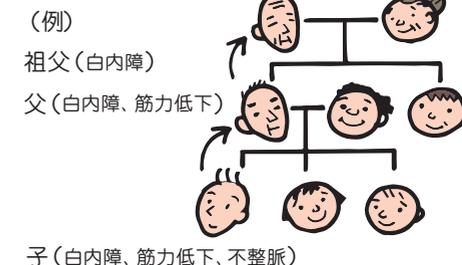
話し出す時、口がすぐ動かない・早口になる



疲れやすく、日中眠くなる



血縁者に似た症状の人がいる



当てはまることがあれば、神経内科を受診しましょう

# 療養のコツは「定期的な受診」

## ① 呼吸の検査 この病気の死因ナンバーワン。軽症でも要チェック！

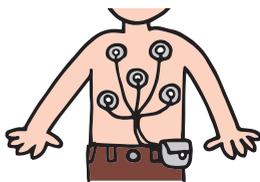
体の酸素が減っても「苦しい」という自覚が低下します。重症になると対処が難しくなります。眠っている間に呼吸が止まっている時があるので、睡眠中の呼吸状態の検査などを定期的に行いましょう。

息止まって  
いたよ！  
別に苦しく  
ないけど？



## ② 心臓の検査 不整脈による突然死を避けよう

心臓が規則正しく動いているかどうか、必ず確認しましょう。不整脈は突然死の原因になると言われています。24時間心電図など定期的な検査を行い、適切な対応策を取りましょう。



## ③ 血液の検査 糖尿病など、いろいろな病気が起きていないか確認

この病気には必須の検査です。糖尿病や、コレステロールの増加がないかどうか、腎機能などを確認します。



## ④ 全身の検査 CTやMRIで見つかる病気もある

全身の筋肉がどのくらい残っているか、腫瘍や脳の病気がないかどうかなどを調べられます。毎回ではなく、主治医の判断で行います。



## ⑤ 歯のメンテナンス 歯周病菌は重症の原因になる

飲み込む機能が落ちると、食べ物が気管に入ることがあります。このとき歯周病菌があると重症になりやすいです。数か月に一度は歯科でメンテをしましょう。

清掃前



清掃後



※汚れを赤く染めてあります  
福岡大学病院歯科口腔外科 梅本文二先生より提供

指定難病制度で医療費の助成を受けられることがあります。  
病院の「地域連携室」もしくは「ソーシャルワーカー」などと相談しましょう。

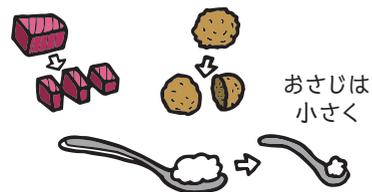
# ご家庭でもできること

## 窒息や誤えんを防ぐには

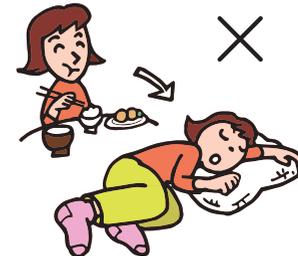
・食べものを飲み込みやすい形に

・丸のみしない

・食べてすぐ横にならない



おさじは  
小さく



## 糖尿病や便秘を防ぐには

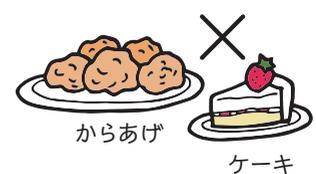
・間食はホドホドに

・野菜中心のメニュー

・脂っぽい食べ物を控える



ところてん  
とか



からあげ

ケーキ

## 筋力が低下しても動ける体に

- ・神経内科医と相談し、リハビリ科も受診する
- ・理学療法士から運動の仕方を教えてもらい、毎日続ける
- ・必要な装具を処方してもらう



毎日続けよう！！

## 家族や周囲から声かけを

- ・やる気や意欲が低下していないか、いつも見ている
- ・まず「やってみる」ように促す
- ・今まで得意だったことをさせて、ほめる



## 麻酔でトラブルが起きやすい！ 緊急時・外出時はアラートカードを



アラートカード

手術や麻酔で、思わぬトラブルに遭うことがあります。やむを得ない場合は、事前にこの病気があることを伝えてください。患者会の「アラートカード」には、緊急時に役立つ重要な注意事項が記載されています。



体につけよう

# 患者登録ってなあに？



治験をスムーズに進めるためのデータベースですよ



## もし患者登録がないと……

患者に治験のお知らせが届かない

治験やりま〜す!



困るなあ……

困るよね



## そこで患者登録!!



患者がどこにいて、どんな様子なのかをデータベースにまとめます

## 登録数が多いければ……



製薬会社  
日本でも治療薬が売れそうだ!



研究者  
大勢の患者さんが待ってる!



というわけです

そうか…ぼくも登録しよう

## 患者登録はこんなこと!

- ① 筋強直性ジストロフィーの治療薬を使えるようにする
- ② 筋肉や内臓の症状に向けた、最新の医療開発に役立つ

※治験はイヤなら断れる：治験の内容を確認し、受けるかどうかを決めましょう。

## 患者登録の更新は、この病気の「健康診断」

- ・更新時の検査で、悪化の前に手を打てる
- ・症状の経過記録になる

更新を続けると、いつ・どんな症状が起きたか正確に記録されます。こうした経過のデータ（自然歴）は、年齢や症状に関係なく患者自身の健康管理に役立つ上、研究開発にも必要なものです。

こうしてみようか よかった〜



## 患者登録のしかた

- ① 登録用紙を手に入れる  
「Remudy」サイトからダウンロードするか、右記の事務局に返信用切手120円を同封し送ってもらいます。
- ② 名前、連絡先、同意文書にチェックと押印
- ③ 主治医に記入の協力と遺伝子診断書のコピーをお願いします
- ④ 右記に簡易書留で送る

### ●患者登録事務局

神経・筋疾患患者登録「Remudy」  
筋強直性ジストロフィー担当事務局  
TEL/FAX : 06-6879-2587  
(火・水・金 10時~15時)  
<http://www.remudy.jp>

### ●送り先 切り取って貼ると郵送に使えます ✂

〒565-0871  
大阪府 吹田市 山田丘 1-7  
大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻  
機能診断科学講座 臨床神経生理学研究室  
神経・筋疾患患者登録センター  
Remudy患者登録部門  
筋強直性ジストロフィー 担当事務局 宛

## 遺伝子診断 Q & A

### Q なぜ遺伝子診断が必要なのです？

A 正確な診断がないと治療の対象にならないことがあるからです。

※原因の遺伝子が違っていれば別な病気。対応策が違う場合があります。

### Q 遺伝子検査って、どんなことをするの？

A 採血だけです。(健康保険が使えます。)

### Q この病気だと確定されるのが怖いんだけど……

A 遺伝カウンセリングで相談しましょう。  
メリット・デメリットをきちんと整理して考えられます。

※無症状の方は、遺伝カウンセリングを何回か受け、慎重に考えて決めてください。



わかっているらば  
麻酔や手術に  
注意できます

治療薬を手に入れたい。だから……



# わたしも患者登録しました

筋強直性ジストロフィーの治療薬は治験段階に進んでいます。治験には、ひとりでも多くの患者登録が必要です。主治医の先生に、患者登録をお願いします！



特定非営利活動法人

筋強直性ジストロフィー患者会 (DM-family)

## ご入会をお待ちしています

病気のこと、研究のこと、みんなの暮らし方。  
わたしたちは人と人のつながりを大切に、  
より長く幸せに暮らすための活動をしています。  
患者と家族、支援者のご入会をお待ちしています。

## アラートカードをプレゼント

緊急時の医療を受けるときに避けるべき  
ことを記載したカード。  
正会員全員に差し上げています。  
\*正会員であれば 患者でなくても差し上げています。

## 病気の啓発活動へのご寄付をお願いします

1万人にひとりという希少疾患。多くの患者が病気を理解していないために、自分と家族を守る機会を失っています。多くの方からの温かいご支援をお待ちしております。

ご入会・ご寄付は「筋強直性ジストロフィー患者会ウェブサイト」で受け付けています



<http://www.dm-family.net>

お問い合わせ：contact@dm-family.net