



筋強直性ジストロフィーの主な症状

【小児・成人発症】

- ・握った手が開きにくく
- ・硬いものがかみにくかったり、転びやすくなったりする
- ・白内障や不整脈、呼吸障害
- ・日中の過剰な眠気

【先天性】

- ・胎動減少や羊水過多、分娩(ぶんべん)異常
- ・筋緊張の低下
- ・呼吸障害や哺乳障害
- ・内反足
- ・知的障害

「定期的な受診を心がけてほしい」と語る荒畑医長

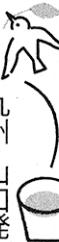
筋強直性ジストロフィー

■多くが成人後に発症
筋強直性ジストロフィーは、人のDNAの構成物質のうち、特定の配列が異常に繰り返されることで起こり、2分の1の確率で子どもに伝わるとされる。全国でも数少ない筋ジストロフィー患者の専門病棟がある大牟田病院(福岡県大牟田市)の荒畑創・脳神経内科医長によると、筋強直性ジストロフィーは異常な繰り返しが50回以上になると発症するといわれる。手足の先の筋力が低下し、握った手

全身の筋肉が徐々に衰える遺伝性の難病・筋ジストロフィー。最も患者数が多い「筋強直性ジストロフィー」は、多臓器にも障害が出る。現在のところ根本的な治療法はないが、専門家は「一つ一つの症状は治療できる」として、定期的な受診を呼びかけている。

すこやかカフェ

九州・山口発



が開きにくい筋強直が起つる。

胎児期に発症するケースもあるが、多くが成人後に発症。加齢に伴って症状が進行し、白内障や糖尿病などになりやすい。脳にも影響するため、呼吸障害が出ても自覚しにくく、適切な治療を受けないまま進行するケースが多いのも特徴だ。平均寿命は55歳程度と、ここ10年でも改善がみられない。

発症の診断には、血液を採取して遺伝子の検査を行う。荒畑医長は「治療やりハビリ」で生活の質を保てる。まずは遺伝カウンセリングを受けて正しい知識を得て、検査を受けてほしい」と強調する。

■患者登録呼びかけ

近年、世界で治療薬の開発が進んでおり、国立精神・神経医療研究センター(東京)は、情報サイト「神経・筋疾患患者登録 Remudy(レムディ)」を運営し、患者に登録を呼びかけている。新薬の実験などを進めるために、患者の情報の集積が必要なためだ。

ただ、国内の筋強直性ジストロフィー患者が推定1万人以上とされているのに対し、登録者が

は2月末時点での76人にとどまっている。

NPO法人「筋強直性ジストロフィー患者会」(東京、218人)は、新薬開発を促すためには患者が声を上げることが必要だとして、サイトへの登録を呼びかけている。昨秋に福岡市で開かれた同会の勉強会では、札幌市に住む浅野由美子さん(39)が、自身の体験を語った。

浅野さんは、次女(3)が胎児期からの先天性筋強直性ジストロフィーと診断された。生まれた時は呼吸障害や脚全体が内側に向く内反足があつたが、リハビリをして、歩行器を使って歩けるようになつた。

次女の診断をきっかけに、内反足のあつた小学5年の長女も、さらに自分も同じ病気であることが分かった。女性の場合、出産後に発症したり、症状が進行したりすることがある。

異常な眠気で日中に動けなくなることもあるという浅野さんは「患者会で同じ境遇の人と話すことができた」として、目の前に光が見えた」と語る。

同会事務局長の妹尾みづさ(55)は「世界の研究者に患者の存在を伝えたい」として、治療薬開発を促したい」と話す。問い合わせは事務局(メールcontact@dm-family.net)へ。

(今村知寛)