

告示	番号	12	神経・筋疾患
	疾病名	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	

デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー

でゅしえんぬがたぎんじすとろふいー

概念・定義

ジストロフィン遺伝子変異による小児期発症の筋ジストロフィーの代表的疾患である。

症状

2歳頃に下腿の肥大、3～5歳に転びやすい、走れないことで発症。別の目的で行った採血で偶然に高CK血症が見つかり発症前診断に至る例も多い。5歳頃に運動能力のピークをむかえ、以後緩徐に症状が進行し10歳頃に車椅子生活となる。車椅子生活になってから数年で側弯の出現、進行をみとめることが多い。通常10歳以降に呼吸不全、心筋症を認めるようになるが、個人差が大きい

治療

リハビリテーション、ステロイド治療、側弯に対するケア・治療、心筋症に対する治療、慢性呼吸不全に対する呼吸リハビリテーション、非侵襲的陽圧換気療法（NPPV）の使用などを適切な時期に開始する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_13_31.html