

告示番号 17 疾患群 神経・筋疾患

疾病名	10 から 16 までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー(筋強直性ジストロフィー)
-----	--

概念・定義

筋強直（ミオトニー）と筋力低下を主症状とする疾患である。発症時期は新生児期から成人期まで幅広い。骨格筋症状以外に多臓器の症状を合併しうる全身性疾患である。1 型（DM1）と 2 型（DM2）が存在するが日本ではほとんどが DM1 である。

臨床症状

発症時期の違いによって成人型、小児型、先天型に分類される。
先天型は疾患を有する母（まれに父）から生まれ、新生児期から重度の筋力低下、筋緊張低下、哺乳障害、顔面筋罹患を認め、呼吸障害を伴い人工呼吸管理が必要な例や生後まもなく死亡する例も少なくない。逆 V 字型口唇、嚥下障害、股関節脱臼、関節拘縮、横隔膜麻痺などを伴うことも多い。先天型では経過とともに筋力、筋緊張は改善し、人工呼吸器からの離脱が可能となり、歩行が可能となる例も多い。幼児期以降は知的障害が全例で明らかになる。成人以降になると運動機能の低下や呼吸障害を認めるなど成人型の症状を認めるようになる。

小児型は幼児期以降に精神発達遅滞で発症し、知的障害に加えて特徴的な顔貌を認める。先天型、小児型いずれもミオトニーは幼児期には認めず思春期頃に出現する。

成人型は側頭筋や四肢遠位筋優位の筋力低下やミオトニーのほかに多臓器障害を認める疾患で、心病変(心伝導障害、心筋障害)、慢性呼吸不全、嚥下障害、認知機能障害などの中中枢神経異常、白内障、耐糖能障害、悪性腫瘍などの合併を示す。

治療

根本的治療法は現在までのところ見いだされていない。必要に応じてリハビリテーション、呼吸障害や嚥下障害、心伝導障害、側弯に対する評価、治療を行う。小児発症例では知的障害を伴うことが多く、療育や教育的な視点での対応や助言を行う。疾患の特徴である筋強直現象は治療の対象となることは少ない。