

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(先天性筋ジストロフィー (その他))
-----	--

概念・定義

乳幼児期早期に発症する筋ジストロフィーの総称である。日本では福山型 (Fukuyama type CMD : FCMD) が最も多い。その他 Ullrich 型先天性筋ジストロフィー (Ullrich congenital muscular dystrophy: UCMD), LMNA 遺伝子変異によるもの (lamin related CMD : L-CMD) やメロシン欠損症などが存在するが、病因が同定できない例も存在する。福山型の病因である fukutin 遺伝子などは糖鎖修飾に関与する酵素をコードしており、それらの遺伝子変異によって生じる先天性筋ジストロフィーを α -ジストログリカノパチー (α -dystroglycanopathy) と総称する。

臨床症状

乳幼児期早期より、運動発達遅滞、筋力低下、筋緊張低下を主症状とする。一般に病気の進行に伴い側弯症や関節拘縮などの骨格変形を伴うことが多い。いったん獲得した場合においても歩行不能となる場合がある。呼吸筋障害や心筋障害による慢性呼吸不全、心伝導障害、心不全を認める例も少なからず存在す

る。嚥下障害を認める場合もある。

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、心機能障害や側弯や関節拘縮に対する治療を行う。