

先生方へ

筋強直性ジストロフィーを疑ったら



筋強直性ジストロフィーとは、成人の筋ジストロフィーで最も多い型の筋ジストロフィーです。

症状は多岐にわたり、個人差も同一家系内で大きい病気ですが、徐々に疾患の原因とその治療法が解明されてきており、治験も始まっていることより、ほかの疾患でも行われている、患者さんの登録事業に対する周知、理解が重要です。

患者さんを見つける、診断する際の特徴がいくつかあります。（ここでは簡単に）

- 1) **筋力低下**。（フタが開けにくい、仰向けからすぐに起きあがれない、口笛が吹けない）
遠位筋の筋力低下が目立ちますが、患者さんが困られる部位は必ずしもそうではありません。
- 2) **筋強直（ミオトニア）**。（握った手をすぐに開けない）
診察上、特徴的ですが、気にされない患者さんもおられます。
- 3) **特徴的な顔貌、西洋芹様顔貌**（胸鎖乳突筋、顔面筋、眼輪筋のやせ、前頭部禿げ）
※全ての症状がそろふ必要はありません

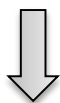


筋強直性ジストロフィーを疑ったら

筋強直性ジストロフィー
スクリーニング問診票

+

把握性・叩打性ミオトニア 血清CK高値 筋電図でのミオトニア放電
早期白内障や糖尿病などの合併 家族歴



遺伝カウンセリング



検査会社に遺伝子検査を依頼（保険診療による）



変異を検出



変異を検出せず



筋強直性ジストロフィー 1 型

保険診療での検査では、検出が難しい
軽症型のこともあります。

筋強直性ジストロフィー
2 型の疑い

筋強直症候群等、他
疾患の鑑別を再度検討

筋疾患専門の医療機関をお勧めいたします