筋ジストロフィーは筋線維が壊死と再生をくりかえしながら筋萎縮と筋力低下が進行する遺伝性の筋疾患で、グリコーゲンの蓄積など特異的、特徴的な病理学的所見を欠くものと総称される。デュシェンヌ型、ベッカー型、顔面肩甲上腕型、緑山型、筋帯型、エメチ・ドレッシ型、眼瞼閉鎖型など臨床的に特徴をもつ多数の「型」がある。筋萎縮と筋力低下に加えて全身の多系統障害とミオトニア（筋強直）をともなう筋線維性ジストロフィーは筋ジストロフィーに含まれて論じられることもある。1987年にデュシェンヌ型筋ジストロフィーの原因遺伝子が発見され、ジストロフィンと名付けられた。これを皮切りにこれまでにない数多くの「型」の遺伝子が発見され、その数は増加の一途をたどっている。それぞれの「型」の頻度を考慮すると、現在ではほとんどの患者にとって自分の病気の原因は技術的には解明できるようになったといえる。原因遺伝子の解明とともに発症機序の解明も進み、これに基づいた治療法の開発が急ピッチで進められている。おそらく今後5-10年間のうちに、抗体によるマイオスタチンの機能抑制、ジストロフィン遺伝子ストップコードの読み替えなどの臨床試験が本邦でも開始されると期待されている。

しかし現実の医療の観点からもっと強調すべき点は、これらの先進的治療の出現を待たずに、筋ジストロフィー患者の寿命を延長し、QOLを大幅に向上していることである。本邦の筋ジストロフィー患者の長期療養は国立医療機関（国立精神・神経センター武蔵病院と全国に展開する26の国立病院機構の筋ジストロフィー専門病院）が中心になって担当してきた。これらの医療機関には1600名を超える筋ジストロフィー患者が入院中であり、正確なデータはないが同様に多数の在宅療養者が通院していると推定される。これら27の専門医療機関を対象に行った「筋ジストロフィーの療養と自立支援のシステム構築に関する研究」班（主任研究者 神野進）による2007年の調査によれば、代表的な小児の筋ジストロフィーであるデュシェンヌ型の平均死亡年齢は30.9歳で、40歳以降も生存する患者もまれでなくなっている。1970年代には半数の患者が10歳代で死亡していたことを考えると、大幅な寿命の延長が見られるとあっても過言ではない。この寿命の延長はもちろらん呼吸管理法の進歩によってもたらされたものである。一方、成人の筋ジストロフィーで最も頻度の高い筋線維性ジストロフィーの平均死亡年齢は58.3歳で、従来55歳前後であったことを考えるとわずかながら確実に延長しているようである。

筋ジストロフィーはすでに述べたように骨格筋の病気である。最初に現れる症状は筋萎縮と筋力低下である。したがって診断は多くの場合は神経内科や小児神経科の医師によって行われることが多い。しかし、診断確定後に筋ジストロフィー患者が訴える
諸症状や対処しなければならない医療上の諸問題は決して精神的領域にとどまらない。多系統の障害が障害される筋強直性ジストロフィーを別にしても、例をあげれば挙げたにとどまらない。骨格筋の障害が進行すると呼吸筋の筋力低下が現れ呼吸不全となる。痤瘡の診断も困難となり呼吸器感染症がおこりやすくなる。これらの適切な対処することで寿命は大幅に延長する。小児の筋ジストロフィーの脊柱変形や関節拘縮に対してはリハビリテーションのみならず外科治療が必要な場合がある。筋ジストロフィーは基本的には骨格筋の疾患であるが心筋が障害され、心不全や不整脈をきたすことがある。これらに対応することによって、あくまでに救命を延長できるようになった。最近は一部の強直性筋疾患の患者に対してペチスタ手術が行われることもある。症状に関わる筋や障害部と栄養摂取が不十分になったり誤嚥によって肺炎になりがちに、消化管の動きも悪く、挙粗張やイラエスもまれではない。福山型先天性筋ジストロフィーや顔面筋甲上腕筋筋ジストロフィーでは眼科的な問題が生ずることがある。筋ジストロフィーの診療には多くの領域の専門家が何かかかなければならないが、それぞれの領域においても筋ジストロフィーにみられる症状の現れ方はきわめて特異であり、その領域の専門家なら誰でも容易に対処できるというわけではないようである。常に専門家を含む両方の情報提供と考慮が行われる。診療内容はまさに学際的な臨床研究が行われてきてしまったというよりもではない。

あまり広くは知られていないが筋ジストロフィー診療への歯科医の寄与はきわめて大きく、その積み重ねによって得られた知識は広く役立てられるべきものである。筋ジストロフィーでは舌の筋力低下や仮性肥大、顔面筋の障害、咀嚼筋の障害を示すことがまれでない。上顎、下顎の形態異常、歯列の異常により咬合不全を示すことも多い。さらに上肢の機能障害により歯に入れ歯は必要で、歯周病を経て歯牙喪失をきたすことがある。今後の「医療」の特集は「筋ジストロフィー治療のエピデンス構築に関する臨床研究」班（主任研究者 川井光）の「食事、歯下、消化管、栄養」プロジェクトの一環としてプロジェクトリーダーである立命館病院内歯科治療科長松本正博博士によって企画され、2007年3月3日刀根山病院で開催されたワークショップの記録である。国立の筋ジストロフィー専門医療施設ネットワークが発信する有用な医療情報をとして役立てられるべきである。

今月の

隣に伝えたい

新たな言葉と概念

筋強直性ジストロフィー（1型、2型）

日本ではしばしばMyD（PROKMA）

【解 説】1）筋萎縮と筋力低下を示すミオパチー（骨格筋の疾患）。
2）筋萎縮（＝ミオトニア、収縮した筋が弛緩にくい現象）。
3）全身の多系統の障害（白内障、糖尿病／耐糖能異常、心筋障害とする心細胞障害、性腺萎縮など）の3つの特徴をもと遺伝性（常染色体優性遺伝）疾患。成人の遺伝性筋疾患では最も高頻度（合併率は成人10万人あたり5人）。

文献
1）特集「筋強直性ジストロフィー」、神経内科 4月号、科学評論社、2004
2）ビーター・ハーバー「筋強直性ジストロフィー患者と家族のためのガイドブック」、診断と治療社、2005