



先天性筋ジストロフィー（CMD）のお子さんを持つ 家族のためのガイド

先天性筋ジストロフィー（CMD）のお子さんを持つ 家族のためのガイド



序文

この家族のためのガイドブックは、先天性筋ジストロフィー（CMD）の診断と医療的ケアに関する国際的な統一見解（コンセンサス）をまとめたものです。発行にあたってはCure CMD (curecmd.org)、TREAT-NMD (treat-nmd.eu)、AFM-Association Française contre les Myopathies (afm-france.org) およびTelethon Italy (telethon.it) のご協力をいただきました。このガイドブックのもとになった原著はJournal of Child Neurology (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010;25(12):1559-1581. Published online 15 Nov 2010) に公表されています。原著論文は下記のウェブサイトから無償でダウンロードできます:

<http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

この家族向けのCMD治療ガイドラインは、病理学、神経学、呼吸器/ICUケア、消化器/栄養/言語/口腔ケア、整形外科/リハビリテーション

ン、心臓病学および緩和ケアの7つの専門分野の82人の国際的な専門家のグループによる医学的管理に関する推奨事項に基づいています。見解の統一を図るため、チームは以下の方法を用いました:

- 広範囲な文献レビュー
- CMDのケアが現在診療でどのように行われているかについて専門家へのオンラインでの調査
- CMDのケアに関する重要な問題点とケアのギャップに対する家族へのオンライン調査
- 2009年11月にベルギー ブリュッセルで開催された2日間にわたるCMDの標準ケアワークショップ



ご注意

本冊子に記載された情報や助言は、医師の診療の代わりとなることを意図したものではなく、医師と患者さんとの関係に相当するものでもありません。この助言は主治医の医学的助言と共に参考にしていただくべきもので、健康に関すること、特に、診断や治療を必要とする可能性がある症状に関しては、どんなことでもあなたが相談すべき相手は主治医です。本冊子に記載されている情報をもとにしてあなたがどう行動なさるかは、ご自身で判断なさってください



目次：

はじめに

包括的な管理：

診断時、経過中および入院時のケア

神経学的な管理：

けいれんおよび認知障害のケア

呼吸の管理：

呼吸のケア

消化器の管理：

栄養、摂食および口腔のケア

心臓の管理：

心臓のケア

整形外科およびリハビリテーションの管理：

拘縮および脊柱側弯症のケア

緩和ケア：

患者および家族の情緒面の健康

付録A： 病型の定義

付録B： 専門的ケアを提供する専門家の定義

付録C： 専門用語集（本文中で下線が引かれている用語）

付録D： 診断ツール

はじめに

先天性筋ジストロフィーとは何か？

本文中で下線が引かれている用語の定義は用語集（付録C）に掲載されています

あなたまたはお子さんは先天性筋ジストロフィー（CMD）の診断をたった今受けたばかりかもしれません。与えられた情報の量に圧倒されているかもしれません。ご家族とCMD患者さんがこの診断に関する医学的な問題を理解したうえで、患者さんの健康管理に参加できるようにすることが重要です。

このガイドブックの目的は、起こりうるさまざまな症状や、時の経過とともに必要となる可能性があるケアの種類を理解する上であなたの手助けとなることです。この情報を理解することは、CMDの診断に関連した必要な情報を前もってより良く把握し、より有効なケアを提供するのに役立つことです。

CMDは生後2年以内に症状が始まり、その大部分が遺伝性のまれな疾患群です。早期症状としては、筋力低下（筋緊張低下）、関節拘縮、呼吸および摂食の問題が起こることがあります。CMDは一連の筋ジストロフィーのひとつです。このことが意味しているのは、あるCMDを引き起こす可能性がある遺伝子と同じ遺伝子が、肢帯型筋ジストロフィーや晩発性（遅発型、晩期発症型）筋ジストロフィーも引き起こす可能性があるということです。同じ病型のCMD患者さんでも異なる経験をするかもしれません。同じ病型であっても他の患者さんよりも症状が重い場合も軽い場合もありますし、症状が現れるのが早い場合も遅い場合もあります。CMDと診断された患者さんの一部の病型は、まだ原因になっている遺伝子変異がつきとめられていません。世界中の多くの研究者がCMDを引き起こすすべての遺伝子変異を付き止めようと努力しており、毎年のように新たな遺伝子変異が見つかっています。

(continúa en la página 4)

このガイドブックの利用法

このガイドブックでは、最初にケアに関する重要な部分を概説しています。続いて、心臓や肺などCMDによって影響を受ける可能性がある器官系別の説明と同じ診断を受けた患者さんにみられる可能性があるその他の問題についての説明がされています。一部のCMDには他の病型のCMDでは必ずしもみられない特殊な問題があります。このガイドブックにはそのような違いが説明されています

このガイドブックで説明されているCMDの治療に関わる専門ケアの領域は、神経、神経筋、肺（呼吸器）、消化器/栄養/口腔ケア、心臓、整形外科、リハビリテーションおよびメンタルヘルス/緩和ケアです。これらのケアの領域は独立して異なるように見えますが、お子さんの健康管理のニーズに対応するための最善の方法は、他の専門医や関連する医療専門職（理学療法士、呼吸療法士）およびご家族のみならず集学的チームと共に話し合いや管理上の決定を行うことです。

集学的ケアは理想的ではありませんが、CMD専門医や他の専門医の助けなしにお子さんのケアを調整することは難しいと感じになるかもしれません。小児神経筋疾患の専門医がいる医療センターを見つけることが、調整のとれたケアを行ううえでの最初のステップとなる可能性があります。

ある人はこのガイドブックを一度に一通り読んでCMDの診断に関連した問題を理解する手始めにしたいと思うかもしれません。また、ほかの人はお子さんに何か特別な問題が現れた時のみ参考になさるかもしれません。CMDへの理解を深めようとする決断は、ご家族によって異なります。どのような形でご利用になるにしても、このガイドブックは貴重な手助けとなるでしょう。

このガイドブックをお読みになる方が患者さん本人である場合があることを私たちは承知しています。しかし、読みやすくするために、本文中では患者さんのことを「お子さん」と表現しています。

CMD-LGMDの病型

(本ガイドブック中では太字の斜体文字による略語を使用)

コラーゲン6関連ミオパチー (COL6-RM)

- ウールリッヒ型先天性筋ジストロフィー (UCMD)
- 中間表現型
- ベスレムミオパチー (晩発性)

ラミニン α 2関連ジストロフィー (LAMA2-RDとしても知られ、LAMA2-CMD、MDC1A、メロシン欠損型CMDが含まれる)

筋または皮膚生検におけるラミニン α 2染色と歩行の関連

- 完全欠損型—多くの場合、歩行不能* (早発性)
- 部分欠損型—多くの場合、歩行獲得* (晩発性)

*LAMA2-CMDは早発性で歩行不能であるのに対し、LAMA2-RDには発症が遅く歩行可能な小児や成人が含まれますので例外があることにご注意ください。

α ジストログリカン関連ジストロフィー (α DG-RD、ジストログリカノパチー、アルファジストログリカノパチーとしても知られる)

- Walker-Warburg症候群
- 筋-眼-脳/福山型様
- 小脳に病変を伴うCMD ; 小脳異常には嚢胞、低形成および異形成が含まれる場合があります
- 精神遅滞を伴うが画像では脳の構造が正常なCMD、このカテゴリーには小頭症や白質の軽微な変化をMRIで見ることが含まれます
- 精神遅滞を伴わないCMD、認知機能の発達異常の証拠はありません
- 精神遅滞を伴うが画像診断では脳の構造が正常な肢帯型筋ジストロフィー (LGMD) (晩期発症)
- 精神遅滞を伴わないLGMD (晩期発症)

SEPN1関連ミオパチー (SEPN1-RM、強直性脊椎を伴う筋ジストロフィー、RSMD1としても知られる)

- マルチミニコア病、Mallory小体封入体および先天性筋線維タイプ不均等症 (すべての筋生検の形態学的診断が1つの遺伝子診断と直結するとは限らない) を伴ったデスミン関連ミオパチーと診断される場合もあります

(continúa en la página 4)

RYR1関連ミオパチー（RYR1-RMとしても知られ、RYR1-CMDが含まれる）

- RYR1関連ミオパチー（RYR1-RM）、セントラルコア病および中心核ミオパチーとの重複型
- 筋生検で典型的なセントラルコアを伴わないジストロフィー所見を認めた場合はCMDとみなします

LMNA関連ジストロフィー（LMNA-RDとしても知られ、L-CMDおよびLMNA-CMDが含まれる）

- Dropped head syndrome（首下がり症候群）、下垂足、歩行不能
- 歩行可能なものは早期発症型Emery-Dreifuss型（エメリードレイフス）筋ジストロフィーと呼ばれる場合があります

このことは、L-CMDがDropped head syndrome（首下がり症候群）L-CMD、歩行可能なL-CMDおよびEmery-Dreifuss型を含むLMNA関連筋ジストロフィーの一部であることを示しています。

未診断のCMD

- CMD患者は遺伝子検査による確認が行われなままCMDと臨床診断されている場合があります。臨床症状および/または筋生検はCMDと合致する一方で、すべてのCMD遺伝子が発見されていないため遺伝子検査では診断が下せない場合があります。CMD専門医の指導の下で遺伝子検査を受けることが推奨されます。

(viene de la página 2)

これまでにわかっている遺伝子変異のいくつかは、筋肉の修復や成長よりも速いスピードで筋肉の崩壊を引き起こし、その結果、筋力低下をもたらします。CMDのお子さんにはCMDに関連したさまざまな神経学的な問題や身体的な問題が起こる場合もあります。自力で歩行したり、補助具を用いて歩行するお子さんもいますが、歩行を覚えるものの筋力が弱くなって歩行をやめてしまうお子さんや、全く歩行できないお子さんもいます。歩行能力を獲得するお子さんや、

小児期の終りまたは成人期になって最初の症状が現れるお子さんの病名は肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）と呼ばれる場合があります。すべてのCMDの病型は、CMD（早発性、重症）からLGMD（晩発性、軽症）までの一連の病型で幅があります。

ボックス1に既知のCMDの病型を挙げています。完全な説明は付録Aを参照してください。

すべてのCMD患者さんが、このガイドブックの中でお読みになるすべての症状を経験したり、すべての治療を必要とするわけではない、ということ覚えておくことが重要です。似ているところがあるかもしれませんが、CMD患者さんの病気の経過はそれぞれ異なっており、必要とするニーズもそれを必要とする時点も異なります。つまり、ケアは一人一人にあわせて設定しなければならないということです。全く同じ状態である人に出会うことは難しいかもしれません。



包括的な管理：

診断時、経過中および入院時のケア

十分な調整のとれた集学的ケアを行い、医療者と患者の間に強固な関係を築き、個別に設定されたケア計画を提供することは、この病気の変化に富んだ経過のすべての段階において非常に重要です。

本セクションは、診断時、外来受診時および緊急入院（病気または怪我による入院）時のケアについて3つの重要な項目にわかれています。

診断時のケア

お子さんがCMDと診断されたら、下記に説明する適切なケアを継続的な支援と教育とともに行うべきです。このケアはCMDについて十分な知識を有し、家族と共に一つのチームとして働く神経専門医または神経筋疾患専門医の指導のもとに行われることが理想です。臨床医は、起こり得る医療上の問題が起こる前にあなたの家族の計画を支援し、お子さんの健康を維持し、お子さんにできることを可能な限り長く続けられるようにする必要があります。

ボックス2.

最初の面談で話し合うべき5つの重要項目

話し合うべき5つの重要な領域は次の通りです：

- **診断：** 臨床医は、この病気の原因について判明していること、運動機能、呼吸機能、心機能、認知機能（知能）などの他の機能にどのような影響が及ぶ可能性があるかについて説明してくれるはずです。
- **予後：** CMDの重症度と平均余命はさまざまです。しかし、CMDの大部分の病型では、最近の医療技術の進歩によって予後が改善しています。
- **再発リスクおよび今後の家族計画への影響：** 診断の時点でこのことが最も重要な問題ではないとしても、臨床医は同じ病気を持ったお子さんが生まれるリスクについて話をすることは可能です。遺伝子検査による正確な診断が判明している場合は、この再発リスクは多くの場合計算が可能です。判明していない場合であっても、再発リスクは推定できることがあります。
- **治療計画：** 集学的なアプローチが必要とされます。これには、たいていの場合、小児神経専門医、呼吸器専門医、心臓病専門医、眼科専門医、理学療法士、整形外科医など（付録Bを参照）が含まれます。理想的には、生活の質の改善のために緩和ケアの専門家も早い段階から参加すべきです。一般に、遺伝子検査による詳しい診断が得られているか否かを問わず治療計画は類似したものとなります。
- **家族の支援および地域社会資源：** 擁護や家族支援団体（オンラインおよび対面）や関連する教育資源に関する情報が提供されるはずです。ご家族は、同じような病気のお子さんを持つ他のご家族とつながりを持つことを非常に有益であると感じることがよくあります。もしこのような情報が提供されない場合は要求すべきです。ウェブサイト（curecmd.org）でも情報が得られます。

そのためには、医学的な側面と心理社会的な側面の両方を考慮されなければなりません。多臓器のモニタリングと集学的なモニタリングの両方が効果的な治療計画の一部として必要となります。

臨床医との最初の面談は、CMDの遺伝子異常がまだ判明していなくても、CMDの臨床診断がされたらできるだけ早期に行うべきです。この面談では、臨床医は、あなたやご家族に医学に関する心得がなくても理解できるようにCMDの診断について説明してくれるはずですが、この最初の面談で実際に話される内容を覚えておくことはたいへん難しいので、疑問を書き出し、メモをとることをおすすめします。もし役に立つとお考えなら、支えてくれる家族や友人をこの面談に同席させることも歓迎されるはずですが、この時点以降は、ほとんどの場合に定期的な面談が必要となり、スケジュールを立てる必要がでてきます。ボックス2はこの最初の面談で話し合うべき項目について概説しています。

外来受診

お子さんは、定期的に（おそらく4～6ヵ月毎に）CMDの診療経験を持つ小児神経/神経筋疾患専門クリニックを受診することになります。この専門診療所には、さまざまな領域の専門家からなる集学的チームがあることが望まれます（付録Bを参照）。12ヵ月齢未満のCMD乳児や重度または悪化しつつある医学的問題（薬物療法で改善しないけいれん、重度の筋緊張低下、呼吸器や栄養の問題）がある年長小児は少なくとも3～4ヵ月に1度の頻度で受診すべきです。

これらの受診時には、以下の項目のチェックを受けることが推奨されます： 血圧、心拍数、呼吸数、体重およびBMI（ボディマス指数）、身長ならびに乳児や幼児では頭囲。お子さんが起立できない場合や脊柱側弯症の場合は、腕の長さ（尺骨長）を測定することによって身長を概算することが可能です。関節角度の測定、筋力検査、心電図、肺機能検査（例えば努力肺活量すなわちFVC）および血中酸素濃度（パルスオキシメトリー）などの検査も必要となる場合があります。

これらの受診時に評価が行われる場合がある他の重要な項目には以下があります：

- **発達：** 発達遅延または学習障害のリスクがあるお子さんは、理学療法や作業療法、言語療法などの介入を早期に受けるべきです。発達遅延は、運動遅滞（座ったり、歩いたり、哺乳瓶を持ったりといった身体的運動）や認知機能の遅滞（言語/会話または学習障害）を意味する場合があります。
- **肺：** 重度の呼吸器感染症の予防（例えばワクチンや早期抗生物質療法による）は重要です。弱い咳、息切れ、睡眠障害、朝の頭痛、体重増加不良および特に繰り返す感染症は気をつけておくべきサイン、小児呼吸器疾患専門医に相談すべきです（呼吸器のケアのセクションを参照）。
- **心臓：** 心臓に影響を及ぼすことが判明しているCMD病型（例えば、LMNA-RD、aDG-RD、LAMA2-RD）の場合やCMD病型が不明の場合は、心電図と心臓超音波（心エコー）を含む心臓の評価を1つ以上実施すべきです。LMNA-RDにはホルター心電図および/またはイベント心電図によるモニタリングが必要です。心拍リズムの異常（不整脈）や心臓が肥大する（心筋症）症状を伴うCMDの診断を受けている場合は、心臓の精密検査も必要です。CMD病型に応じてさらに頻回の評価が推奨される場合があります（心臓の管理のセクションを参照）
- **眼：** お子さんのCMDの病型が判明していない場合や、眼への影響が判明しているCMD病型（ α DGなど）の場合は、白内障や近視、網膜剥離、緑内障などの眼の問題の診断や監視の手助けのために早い段階から眼科専門医に關与してもらうことが重要です。

- **栄養および成長** : CMDのお子さんは標準的な成長曲線をたどることが期待できません。しかし、お子さんの体重の停滞や減少、過剰な増加がある場合や、嚥下障害や胃逆流、腸の運動障害、便秘または口腔奇形がある場合には、栄養士や消化器専門医、嚥下専門家への紹介を受けるべきです（消化器の管理のセクションを参照）。骨密度を維持するためにカルシウムとビタミンDの摂取を管理することが重要です。
- **骨格系** : お子さんに関節拘縮や脊柱側弯症が発症している場合、早い段階で小児専門の整形外科医または脊椎外科医への紹介を受けるべきです（整形外科およびリハビリテーションの管理のセクションを参照）。
- **身体の動き** : お子さんの理学療法プログラムは機能および可動性の維持を中心としたものとすべきです。これには、関節の拘縮および脊椎の変形の予防または治療と同時に、呼吸機能改善も含まれます。また、お子さんには適切な種類の座位保持装置や車椅子や機能的活動のための補装具（日常の活動を容易にするためのツール）の用意も重要です。
- **情緒と行動** : お子さんの気分や行動やほかの精神医学的な問題に関してご心配な場合は、支援や心理学/精神医学の専門家への紹介を受けることを検討しましょう（緩和ケアセクションを参照）。
- **心理社会的な問題** : あなたやご家族はCMDをもちながら生活するために役に立つ実際的なサービス（保険の適用範囲や利用可能なサービス、学校へのアクセスなど）を受けられる可能性があります。お子さんが医療を受けている場所の社会福祉サポートを受けて、あなたやご家族が経験するかもしれない多くの情緒面の問題を支援してもらうべきです。



入院中のケア

お子さんは予定外の入院を必要とするかもしれません（表1を参照）。お子さんの小児神経筋疾患専門医または神経専門医は、急性疾患や重症疾患の

際の医療ケアの調整において重要な役割を担う可能性があります。小児呼吸器専門医がこの役割を担う場合もあります

表1.

緊急入院につながる可能性があるCMD症状および関連するCMD病型

入院を必要とする症状	乳児期（早期）に問題が起こる可能性がある病型	小児期から青年期に問題が起こる可能性がある病型
呼吸支援を必要とする呼吸の問題	<ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD • LAMA2-RD 	<ul style="list-style-type: none"> • COL6-RM • SEPNI-RM
薬物療法を必要とする心不全や不整脈		<ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD（福山型、WWS、MEBを含む） • LAMA2-RD • LMNA-RD
<u>胃瘻（Gチューブ）を必要とする摂食の問題</u>	<ul style="list-style-type: none"> • LAMA2-DMC** • RYR1-RM • αDG-RD 	<ul style="list-style-type: none"> • COL6-RM
<u>薬物療法を必要とするけいれん</u>	<ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD (<i>including Fukuyama, WWS, MEB</i>) 	<ul style="list-style-type: none"> • LAMA2-RD
<u>悪性高熱</u>	<ul style="list-style-type: none"> • SEPNI-RM • RYR1-RM 	<ul style="list-style-type: none"> • SEPNI-RM • RYR1-RM

略語： α DG-RD（ α ジストログリカノパチー）、FKRP（フクチン関連蛋白異常によるCMD）、LAMA2-RD（メロシン欠損型CMD）、MEB（筋-眼-脳病）、POMT1（プロテインO-マンノシルトランスフェラーゼ1）、SEPNI-RM（強直性脊椎を伴う筋ジストロフィー）、WWS（Walker-Warburg症候群）、LMNA-RD（ラミンA/C CMD）。

*Fukutin（フクチン）、FKRPおよびPOMT1は α DG-RDを引き起こす可能性がある遺伝子です。最初の2つは心不全と強く関連していますが、3つ目も関連している場合があります。これら3つの遺伝子の1つを原因とする α DG-RDを有する場合は心臓の監視を強化する必要があります。

**LAMA2-CMDは出生時に症状があつて歩行を達成しないLAMA2-RD（メロシン欠損型）を指すのに用いられますが、LAMA2-RDにはより軽症で歩行を獲得する病型と早発性で歩行を獲得しない病型が含まれます。

よくある緊急入院の理由は以下の通りです：

- 呼吸器感染症または呼吸不全
- けいれん
- 成長障害（体重増加不良または過度な体重減少）

お子さんが麻酔を使用する手術や処置のために計画入院する必要がある場合、主治医はまず起こり得るリスクについて話をした後に処置中から回復までのお子さんのケアに関する計画と管理の調整を行ってくれるはずで

神経学的な管理：

けいれんおよび認知障害のケア

さまざまな神経学的症状がいくつかの既知のCMD病型に関連しています。最も多いものは脳の構造または機能の異常やけいれんです。

脳奇形

LAMA2-RDと α DG-RDの2つのグループのCMDはほとんどの場合、脳奇形を伴っています。構造的な脳の異常（奇形）を評価するには、磁気共鳴画像（MRI）法による脳のスキャンを行います。

MRI所見で脳の構造が正常の α DG-RDのお子さんは、学習や認知機能に問題が起こる場合も起こらない場合もあります。さらに、 α DG-RDのお子さんでは脳のMRI画像に正常であったり、極めて重度の構造異常を持っていたり、さまざまな特徴が認められる可能性があります。



LAMA2-RDに最も多い脳奇形は、認知障害を伴わない白質の異常です。白質の変化は長期にわたり安定していることが多く、脳の画像検査を繰り返す必要はありません。

CMDに関連した脳の機能的異常は、認知障害、行動や言語および学習上の問題、情緒の問題、運動遅滞、けいれんなら

びに視力の問題などの複数の問題を引き起こす可能性があります。

お子さんに認知障害などの脳の機能的問題があると考えられる場合は、心理検査を受けて、早期の介入および養護/特別支援学校またはコミュニケーションプログラムへの紹介を受けるべきです。発語がない、もしくはほとんどないお子さんのためのコミュニケーションツールは早期に導入する必要があります。方法としては、手話、絵や記号のカード（PECS, Picture Exchange Communication System）、音声読み上げ装置（DynaVox, TapToTalk）および発声を練習するための継続的な言語療法があります。

けいれん.

けいれんはCMDと関連していることが多く、特に脳の病変が判明しているお子さんに頻繁にみられます。発作の種類には、欠伸、非定型欠伸、全身けいれん含まれる可能性があります。発作は新生児から青年までのどの年齢でも起こり、発作を起こすリスクがある人々では発熱や病気によって発作が誘発される場合があります。また、明らかな誘因を伴うことなく発作が始まる場合もあります。お子さんが示す活動や行動であなたがけいれんではないかと感じていることについてご心配がある場合は、お子さんの医療提供者と話し合ってください。

お子さんがけいれんを持っているかどうかを判定するために神経専門医は精密検査を勧めるかもしれません。この評価には、それまでの発作と思われる出来事についての詳細な病歴聴取、神経学的評価ならびに少なくとも1回以上の脳波検査（EEG）を行うべきです。EEGの検査結果に応じてさらに詳しいEEGまたは長時間のEEGが勧められるかもしれません。脳のMRI検査またはMRI再検査が勧められる場合もあります。てんかんは2回以上の誘因のないけいれん（つまり、発熱や病気によって引き起こされたものではないけいれん）と定義されています。お子さんがてんかんと診断された場合、神経専門医は発作の頻度や症状を軽くするために抗けいれん薬投与をおそらく勧めるでしょう。

LAMA2-RDのお子さんの発作はある種の抗けいれん薬、たとえばバルプロ酸による治療がしばしば効果がありますが、他の治療も効果があることが多いです。時折発作のコントロールが困難となる可能性があります。例えば、 α DG-RDのお子さんでは、もともと脳に構造的な異常が存在する可能性があることから、発作の管理はより困難となる可能性があります。抗けいれん薬には多くの種類があり、お子さんが最初の薬剤が効かない場合、神経専門医は発作のコントロールを試みるために異なる薬剤や複数の薬剤を勧める場合があります。

呼吸管理：

呼吸のケア

肺と呼吸の主な目的は、酸素（O₂）を循環する血液の中に送り込んで二酸化炭素（CO₂）を体外に放出することです。O₂とCO₂をやりとりするこのプロセスはガス交換とも呼ばれ、すべての人間で行われており、お子さんの健康にとって極めて重要な要素です

CMDのお子さんに対する呼吸補助の必要は、CMDの異なる病型間でも同じ病型内でもかなり異なる可能性があります。すべての病型のCMDのお子さんに共通することは、呼吸筋が弱いことによる呼吸器（肺）の問題が起こるリスクが高いという点です。呼吸の問題が起こる可能性がある年齢だけでなく、その重症度も人によって異なります。たいていの場合、呼吸の問題は8～15歳の間に気付かれるようになります。CMDで呼吸の問題がある若年のお子さんは典型的な症状を示さないかもしれませんが、両親や介護者が呼吸の問題の早期の徴候に気付くことが重要です。お子さんがCMDと診断されたら、呼吸器専門医による最初の基準となる評価を受けておくことをお勧めします。呼吸器専門医は若年小児における呼吸の問題の早期徴候について教えてくれるでしょう。お子さんのケアの調整担当者や呼吸器専門医は、効果的な呼吸器ケアを行うためにあなたに協力してくれるでしょう。

徴候および症状

お子さんの呼吸の問題に対するケアへの2段階のプロアクティブ（先を見越した）アプローチは、長期間にわたって可能な限り最良の機能維持を助ける上で重要です。定期的な肺機能の評価や検査および治療に加えて、両親や介護者が早期の徴候や症状を認識することが最も重要なのです。

呼吸筋の問題に由来する早期の症状や問題はわかりにくい場合があります、経過とともに変化してくる可能性があります。お子さんの呼吸機能をご心配の場合は呼吸器専門医に連絡したほうがいいのかもかもしれません。もし状況に緊

急性があると考えられる場合は、救急外来で評価を受けてください。以下の徴候や症状に警戒しましょう：

- 泣き声が弱い
- 弱い咳
- 繰り返す呼吸器の感染症、不規則な呼吸パターン、全身の易刺激性
- 食事中に詰まらせる、または自分の分泌物を詰まらせる
- 体重減少または体重増加不良（成長障害と呼ばれることが多い）

他のいくつかの症状も夜間の呼吸機能の問題と関連している場合があります。

夜間はすべての人間の呼吸が浅くなるため、呼吸の問題は夜間に始まる可能性があります。これらの徴候には以下のようなものがあります：

- 睡眠中断または夜間の寝返りの増加
- 十分な時間眠っているのに、朝になると疲れや不快な気分で起きる
- 呼吸数が多い、または息切れ感がある
- 朝の頭痛、吐き気
- 日中の集中力低下
- 眠るのが怖い、悪夢を恐れる

脊椎のわん曲（脊柱側弯症）と胸壁の変形も起こる可能性があります、これらがさらにお子さんの呼吸能力を制限することがあります。この原因は部分的には胸部の筋肉や横隔膜が弱くなっていることにあります（整形外科およびリハビリテーションの管理のセクションを参照）。



お子さんの横隔膜の筋肉は他に明らかな症状を伴うことなく弱くなることがあります。これはいくつかのCMD病型に特有のもので、他の筋ジストロフィーの病型の大部分では、お子さんが歩けなくなるまで呼吸の問題が始まらないのに、これらの病型ではお子さんがまだ歩行している段階で呼吸の問題が始まる場合があります（表2を参照）。この事実により、お子さんに症状を認める前に呼吸器専門医による評価を受けることがより一層重要なものとなっています。

表2.

既知のCMD病型における典型的な呼吸の問題の発現

CMD病型	既知のCMD病型における典型的な呼吸の問題の発現
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> 横隔膜の筋力低下を伴った夜間の呼吸の問題が早期に発現する 平均して11歳までに呼吸補助が必要となる
<i>SEPN1-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> 夜間の呼吸の問題が早期に発現する、歩行能力を失う前に発現する場合がある 平均して10歳までに呼吸補助が必要となる
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> 運動機能と呼吸機能の低下の間に関連を認める 平均して11歳までに呼吸補助が必要となる
認知障害を伴う α DG-RD (WWS、MEB、福山型)	<ul style="list-style-type: none"> 筋力低下と呼吸不全の深刻な進行 重度の筋力低下がある場合、呼吸管理は出生時または出生後1年以内に始まる場合がある
認知障害を伴わない α DG-RDおよびLGMD	<ul style="list-style-type: none"> 運動機能と呼吸機能の低下の間に関連を認める 歩行能力を失った時に呼吸管理が開始する

略語： CMD（先天性筋ジストロフィー）、FKRP（フクチン関連蛋白）、LAMA2（ラミニンA2）、LGMD（肢帯型筋ジストロフィー）、MEB（筋-眼-脳病）、SEPN1（セレノプロテイン）、WWS（Walker-Warburg症候群）。

肺機能検査の種類

- スパイロメトリーは呼吸機能を記録するために用いられます。この検査は遅くとも6歳までに年1回以上の頻度で実施すべきです。スパイロメトリーは呼吸器専門医の定期的な受診時または別の予約時に行われる可能性があります。たいていの場合、この検査は医師の診察前に呼吸療法士によって行われます。この非侵襲的な検査では、お子さんの努力肺活量（FVC）と咳流量の測定が含まれる場合があります。これらはチューブまたはマスク内に呼吸させることによって測定されます。これらの検査は肺機能検査やPFTと呼ばれることもあります
- 夜間（パルスオキシメトリー）はたいていの場合手または足の指に装着したセンサーを用いて血液中の酸素飽和度を無痛で測定します。センサーは大きなバンドエイドのようなものもあり、テープ1本のみで手または足の指に装着しておくものもあります。
- 睡眠ポリグラフ検査または睡眠検査は、睡眠検査室で実施される終夜検査です。この検査はお子さんの呼吸器専門医の勧めにしたがって実施され、年1回の実施が勧められる場合もあります。この検査は夜間の呼吸の監視に役立ち、睡眠時無呼吸が存在するか否かと重症度はどの位かを調べることができます。睡眠検査は二相性人工呼吸器（BiPAP）の使用結果のモニタリングやそれによる調整の指針としても用いられます。
- 血液ガスは採血によって測定します。この検査は、お子さんに新たな呼吸の問題や重度の呼吸の問題がある場合に血液中のO₂とCO₂の濃度を測定するのに用いられます。
- 呼気終末CO₂： この値はCO₂を測定する機器を用いて息を吐いた時に測定します。呼吸の補助（BiPAPまたは人工呼吸器）を受けている患者さんの呼吸がどの位良好に行われているかと設定の調整が必要か否かを呼吸器専門医が理解するのに役立ちます。この装置は、呼吸の問題が起こり始めたが呼吸の補助は行っていないCMD患者さんのCO₂濃度を呼吸器専門医がチェックするのに用いられます。
- 言語および嚥下の評価は、咳や息苦しさ、嚥下困難、摂食不良などの誤嚥のリスクまたは成長障害のリスクを示唆する症状がある場合は常に考慮されます。



予防的な呼吸器ケア

CMDのすべての小児および成人に肺炎球菌ワクチン接種とのインフルエンザワクチンの接種が推奨されます。また、RSウイルス（RSV）のためのワクチンであるシナジスを2歳未満の小児に接種することも推奨されます。

効果的な咳による排痰を促し、気道と肺を開いた状態にしておくのを助けるための以下の方法はお子さんに有効でしょう：

- 機械式の排痰補助装置（“カフマシーン”、“カフレーター”またはカフアシスト）を用いた咳の補助は下気道から粘液を除去するのに役立つ可能性があります
- 呼吸器専門医がお子さんに指導するエアスタッキング法は、肺が慢性的につぶれる（無気肺）リスクの低減に役立つ可能性があります。
- 肺内パーカッション換気法（IPV）を日常的に用いた胸部理学療法も分泌物の除去を助ける可能性があります。
- 気管支ドレナージ用胸部圧迫ベスト（パーカッションベスト）は胸部を急速に圧迫して分泌物を移動させます

お子さんはCMDと無関係なその他の要因による呼吸の問題を起こしているかもしれません。喘息はCMDの症状ではありませんが、お子さんが喘息と診断されている場合は、必要に応じて気管支拡張薬や吸入ステロイドで治療を行うべきです。CMDのお子さんの喘息治療はCMDでないお子さんに対する治療と全く同じです。

介入

重度の脊柱側弯症は肺が十分に広がるのを困難にして、深呼吸をできなくさせます。脊柱側弯症の進行を遅らせて日常生活において改善された姿勢を維持するために脊柱の装具が必要となるかもしれません。装具を使用する場合、脊柱側弯症だけでなくお子さんの呼吸に対する影響も考慮することが重要です。それぞれの装具について、呼吸機能に悪影響を及ぼす可能性がないことを確認するための評価が必要です。お子さんの整形外科医または呼吸器専門医は、装具が脊椎を十分に支持し、呼吸機能を悪化させることがないものとなるように協力してくれるはずです。

呼吸状態の改善のために、医師はガス交換を改善し、胸部感染症を軽減し、入院の頻度と期間を低減することが証明されている呼吸補助機器（非侵襲的人工呼吸）の使用を勧めるかもしれません。

非侵襲的換気療法は、換気低下（呼吸能力が弱い）の証拠があるか、それによって生じる呼吸障害の徴候または症状がある場合に勧められることが一般的です。非侵襲的換気療法はマスクまたは他の簡単に取り外し可能な装置を通して行われます。

Bi-PAP（二相性人工呼吸器）はよく用いられる非侵襲的な人工呼吸装置で、夜間の支援として始められることが多いものです。Bi-PAPはお子さんの鼻または口につながる接触面またはマスクにつないだ管を通して空気を送り込む小さな機械で構成されています。呼吸を助ける加圧空気は、息を吐き出す時のCO₂除去に役立ちます。鼻または口との接触面の選択肢には、お子さんの年齢や皮膚の状態、顔の形、この介入に耐えられる能力に応じてさまざまなものがあります。

お子さんが非侵襲的換気療法を開始したら、少なくとも年1回は終夜モニタリング（睡眠検査）を受けて、人工呼吸器の設定の調整やマスクなどの接触面の適合性のチェックと調整を行う必要があります。

長期的に人工呼吸を行っている若年のお子さんには、顔面の発育異常（顔面中部低形成）によって起こり得る合

併症に対処するために特別なケアを行うべきです。個別に適合させたマスクの使用または鼻ピロー、鼻マスクおよびフルフェース型マスクの交互使用は、この合併症を予防するのに有用となるかもしれません。日中に呼吸の補助を必要とする人々にはマウスピースのついたくわえるタイプの人工呼吸も推奨されます。

長期的な機械的人工呼吸では、気管切開チューブと呼ばれる頸部に手術によって留置したチューブを介して人工呼吸を行う必要がある場合もあります。これの適応となるのは、補助的な介入を利用しているにもかかわらず、慢性的な誤嚥があり、肺炎が反復したり、排痰が効果的に行えない場合です。一日のほとんどで非侵襲的換気療法を必要としている場合に気管切開チューブを好む人々もいます。

急性呼吸器疾患の管理

気道感染症（感冒や肺炎）は、CMD患者さんにおける入院および生命を脅かす状況の原因の中で最も多いものです。急性の呼吸器感染症が疑われる場合、お子さんの評価を行うことが重要です。その際、臨床医にはお子さんのCMDの病型と病気の経過についてあなたが把握していることを必ず伝えてください。

急性呼吸促迫症の徴候はわかりにくいものですが、以下のような徴候が含まれる場合があります：

- 顔色が悪い
- 眠気
- 食欲の低下
- 胸部および腹部の不自然な動き



- 心拍数または呼吸数の増加
- 弱い咳
- 疲労

これらの徴候のどれが現れている場合も慎重な評価が必要ですが、これらに加えて酸素飽和度が94%未満またはお子さんの基準値を下回った場合は、直ちに主治医の診察を受けるか救急外来で評価を受けるべきです。

お子さんの病気の重症度を評価するために、臨床医は理学的診察を行って、胸を聴診します。その他の診断法としては、以下が行われる場合があります：

- 咳の有効性の評価
- 呼吸の問題を評価するためのパルスオキシメトリーおよび可能であればCO2濃度の測定
- 肺炎や肺のつぶれた部分を確認するための胸部X線撮影（より正確な評価を行うには前回のフィルムとの比較が必要になるかもしれません）
- 咳によって粘液を排出できる場合は喀痰培養（この培養によって肺炎を引き起こしている細菌の種類がわかるかもしれません）

急性の呼吸器感染症の治療では、安定した呼吸機能を維持することが目標となります。

ほとんどの呼吸器感染症では、CMD患者さんの基礎疾患として存在している可能性がある細菌性肺炎を治療するために抗生物質を使用すべきで、肺炎と診断された場合には呼吸状態のモニタリングを継続します。お子さんの酸素飽和度が低い場合はO2吸入を行うべきです（吸入は鼻カニューレまたはマスクを介して行う場合があります）。しかし、CO2貯留の証拠がある場合はO2単独の吸入よりも人工呼吸器による補助を行う方が適切であることを知っていることは重要です。

呼吸不全の徴候があり、お子さんが非侵襲的換気療法による補助をまだ使用していない場合はこれを開始すべきです。既に呼吸補助を使用している場合は、お子さんの呼吸状態を安定化させるために人工呼吸器の設定の再評価または使用時間の延長が必要となるかもしれません。病気がもっと深刻な場合、非侵襲的な人工呼吸器では効果がなく、お子さんが排痰できずに、気道を保護する能力を失いつつあって、誤嚥のリスクが高まっている時には気管内挿管が必要となるかもしれません。

カフアシストやIPV、および手動的な咳介助など、分泌物の移動を助けるための治療を強化すべきです。気管支拡張薬および胸部パーカッションも呼吸器専門医から進めをうけて用いられる場合があります。人工呼吸はガス

交換のプロセスを支援するだけなので、気道クリアランスのためのこれらの方法は、患者さんが人工呼吸器による呼吸補助を受けている場合であっても重要であり、継続使用すべきです。

覚えておきたい重要な事実

1. お子さんのCMD病型がわかっている場合はその書面での説明と最新の呼吸機能検査（肺機能検査、努力肺活量）の結果のコピーを持っていき、緊急時に医師に見せられるようにしておきましょう
2. どんな手術を受ける場合も手術前に必ずお子さんの呼吸機能をチェックする必要があります。
3. 下気道感染症では、酸素化のレベルとCO2レベルを安定状態に維持することを目的として積極的な治療を行うべきです。たいていの場合、感染症の治療には抗生物質を使用すべきです。お子さんの胸の筋力が低下している場合は、排痰のための補助治療が必要不可欠です。
4. 不十分な呼吸機能を示す症状には、蒼白、眠気、食欲低下、体重減少、異常な呼吸パターン、弱い咳、繰り返す胸部感染症/肺炎、疲労、集中力の低下、朝の頭痛があります。最初は症状がわかりにくい場合があります。

消化器の管理：

栄養、摂食および口腔のケア

摂食と栄養の問題はCMDのお子さんによくみられます。他によくみられる問題としては、胃食道逆流症（GER）、誤嚥、便秘、言語障害、骨の異常、口腔や歯の衛生上の問題があります。これらの問題の管理は、お子さんのケアを最適なものにする上で極めて優先順位が高く、摂食や嚥下の評価に熟練した専門家、栄養士または栄養学者および消化器専門医からなる集学的ケアチームによって対処されることが最善です。

摂食と栄養に関する症状

CMDの患者さんによくみられる問題は、体重増加の困難すなわち成長障害です。一方、一部の患者さんでは体重増加が問題となる場合もあり歩行できなくなることに関連していることが多いです

摂食の問題に関する他の症状には以下のようなものが含まれるかもしれません：

- 頻繁に起こる肺感染症
- 胸部/上腹部痛、嘔吐
- 咀嚼困難、窒息、咳
- 口腔の協調運動不良と過剰な流涎
- 便秘または下痢
- 適正な年齢を過ぎても一人で食事が難しい
- 食事時間（30分を超える食事時間は長すぎると考えられ、摂食の問題の徴候であるかもしれません）
- 食事がお子さんや介護者にとっての楽しみではなくストレスになっている

評価

お子さんの成長評価は定期的な受診の都度、体重と身長測定によって行う必要があります。5歳を超えていて立ち上がることができない場合は、尺骨長を用いて身長を測定することができます。

CMDのお子さんは年齢相当の成長曲線を下回っていることがよくあります。お子さんの健康が良好で、疲労の徴候や繰り返す感染症、心臓および呼吸器の問題がないならば大丈夫です。成長の評価を行う際は正確な体重を測定し、それぞれのお子さんのペースで体重が増加し続けるようにお子さんの体重曲線の経過を追うことが重要です。

お子さんの成長や健康が十分でない場合は、摂食評価が勧められるかもしれません。これには、口腔と顔面の検査、摂食および嚥下のスキルの観察と評価、座位および姿勢の評価を含めるべきです。

透視下嚥下検査やファイバースコープによる内視鏡的評価は、お子さんの誤嚥のリスクを高めるような嚥下の問題の診断に有用となる可能性があります。

摂食と嚥下の評価で考慮する必要があるその他の関連因子は、頸部の脱力、顎や頸部の拘縮、弱い口蓋、高口蓋、舌を横に動かすことが下手、歯の生え方、脊柱側弯症、排痰困難、呼吸による疲労、夜間の呼吸機能

不十分、食欲不振、胃食道逆流症（GER）および消化管の運動障害です。





管理

安全で十分な栄養摂取はお子さんの摂食の問題の治療および管理においてとても重要です。診断時から摂食および栄養に関する専門家から健康的な食習慣に関する指示と情報を得ることは、低栄養や過体重の問題の予防のためだけでなく最適な骨の健康を維持するためのプロアクティブ（先を見越した）な方法です。

お子さんに摂食の問題がある場合に改善する方法には以下のようなものがあります：

- 食事の時の姿勢や座り方を変更する
- 自分で食べる時手助けとなる器具や補助具を工夫する
- 安全な嚥下方法を学び、利用する
- 食物の質感を変える（例えば、液体のとろみをつける、食物を小さな一口大に切る）
- 低体重の場合は、食事の回数を増やし、カロリーの高い食品を選ぶ（1日に数回の少ない食事と定期的な間食を2時間おきまでの頻度で摂る）
- 感覚刺激と口腔ケアを用いて顎、舌、頭および首の動きを改善する
- 食物およびカロリーの摂取状況を評価し、低体重の場合はカロリー飲料による補給、肥満の場合は摂取カロリー削減について栄養士と話し合いました

体重が増加しにくい状況が継続するか、低栄養状態が呼吸器感染症繰り返すことに影響を及ぼしている場合、経管栄養の選択肢を検討するために消化器専門医への紹介を受ける必要があります。

- 手術の前後や急性疾患の間など、短期的な使用には、経鼻胃（NG）チューブ（鼻を経由した栄

養チューブ）が使用されることがある。

- 長期的な使用には、胃瘻チューブ（Gチューブ）や空腸瘻チューブ（Jチューブ）の外科的な挿入が必要となることがある。重度の逆流のためにNissen胃底皺襞形成術が勧められる場合は、チューブの留置と同時に行われることがある。
- 経管栄養を通してどの位の頻度と量の栄養摂取を必要とするかは、お子さんの水分および栄養の必要量を満たすように栄養チームが決定する。

お子さんが嚥下するのに安全である期間のことで、栄養チューブの留置は、お子さんが今後口から食べられないようになることを意味するものではありません。経管栄養はお子さんに対する必要な栄養をサポートできる可能性があり、そうすることで食べるのがみんなにとって楽しいこととなり、栄養に関するストレスが軽減できるのです

消化管の運動性

CMDのお子さんには逆流や便秘がよくみられます。

胃食道逆流症（GER）の症状には、胸部/上腹部痛、嘔吐、誤嚥および繰り返す呼吸器感染症がみられることがあります。GERの管理では、さまざまな薬物の使用や制酸剤治療だけでなく食事の工夫や体位交換も合わせて行われます。

便秘は多くの原因があり、食物の質感や繊維含有量の変更、水分摂取量をふやす、体位変換と運動および医師に処方された緩下剤の使用によって改善する場合があります。CMDのおさんは効果的な排便が困難であることが多く、助けを借りた状態で長時間トイレに座っている必要があるかもしれません。

言語

CMDのお子さんには、顔面の筋力低下や顎の拘縮、弱い呼吸、弱い口蓋や高口蓋、唇を閉じる上での問題、脳の病変が原因で言語障害があることがあります。

口の運動療法や訓練はお子さんの顎と口が動きの維持に役立つ可能性があります。言語療法もコミュニケーション方法や選択肢となるかもしれません。言葉の発音や他者に聞こえるように大きく話すのが困難であったり、難聴であったりする場合は、コミュニケーション機器が役立つお子さんもいます。

口腔の健康および歯のケア

お子さんの歯の健康は全体的な健康や栄養および話す能力に影響を及ぼします。CMDによくみられる問題で、関連して起こり得る健康上の問題を表3に挙げました。

表3.

CMDの一般的症状に関連した口腔の健康に関する合併症

問題	健康上の懸念
胃食道逆流症	歯のエナメル質の腐食と痛み
口腔細菌	肺炎の発症
口呼吸	ドライマウスと口腔感染リスクの増大
歯列不正による不正咬合	歯の清掃が困難、虫歯になりやすい、咀嚼が困難
経口摂取できない	歯肉増殖症

評価と管理

お子さんは2歳になる前または診断時に小児歯科への紹介を受けるべきです。これらの受診で行うべき特別な配慮として、お子さんの嚥下や排痰の能力が低下している場合には適切な座位保持を考慮する必要があります。車椅子を使用している場合は、車椅子から歯科診察台に移動するのに十分な空間が歯科医院の治療場所にあるか、車椅子に座ったまま治療が受けられる選択肢があることを確認してください。

以下の点に考慮した歯の清掃を伴う頻回のフォローアップ受診（少なくとも6ヵ月毎）が推奨されます：

- 両親と介護者は、適切な歯の清掃、フッ素や抗菌洗口剤の使用、必要とされる姿勢の変更または一人でのケアを助ける特殊な装置をはじめとして、家庭でのケアについて助言を受けるべきです。
- 深い溝のある臼歯はシーリングを行うべきです。
- 6歳に近づく頃に、口腔筋の筋力低下の問題に熟練しており、筋力低下を治療計画で考慮してくれる矯正歯科医を受診すべきです。

- CMDの成人は歯科医/歯科衛生士の定期的な受診を続けて、検査と専門的な歯の清掃を受けるべきです。
- お子さんが麻酔や鎮静を伴う歯科処置を必要とする場合は、歯科医がCMDの診断を認識しており、必要に応じて人工呼吸が行えることを確認しておきましょう。また、歯科医は悪性高熱への注意やこの生命にかかわる可能性がある反応の治療に精通していなければなりません。



心臓の管理：

心臓のケア

心臓のケアの目標は、どの年齢でもCMDに併発する可能性がある心臓の問題の早期診断と治療にあります。一部のCMD病型では心臓の問題が起こる可能性が高いため、定期的な心臓のスクリーニングが必要となりますが、その他の病型では心臓の問題は起こらないため、定期的な心臓のスクリーニングは必要ありません。CMDに伴う心臓の問題は、CMDの一部として心筋に筋力低下が生じることが原因となっている可能性があります。未診断または適切な治療が行われていない呼吸の問題が原因となって心臓に負担がかかっている可能性もあります（呼吸器のケアのセクションを参照）。そのような場合、または症状が心臓不整脈や心臓肥大によるものではないかとの心配がある場合は、心臓のスクリーニングと心臓病専門医の受診が必要となるかもしれません。CMD病型が判明

していない場合は、心臓のスクリーニングが必要となるかもしれません。

診断される頻度が最も高い2つの心臓の問題は不整脈（心拍リズムの異常）と心筋症（心筋機能の異常と心臓肥大）です。いずれも特定のCMD病型における主な心臓の問題として起こる場合がありますが、この特定の病型の患者さんのすべてに心臓の問題が起こるわけではありません（表4を参照）。

表4.

さまざまなCMD病型における心臓の問題

CMD病型	問題
<i>αDG-RD</i>	心筋症発症リスクの増大
<i>LAMA2-RD</i>	心臓に影響を及ぼさない軽度の心肥大および治療を必要とする不整脈が報告されています。
<i>LMNA-RD</i>	不整脈と心筋症の両方についてリスクの増大や深刻なリスクがあります。早期の心臓の評価と定期的なフォローアップが最も重要です
<i>COL6-RM</i>	心筋に影響を受けているとは考えられませんが、未治療の肺の問題によって心筋症が起こる可能性があります。呼吸補助開始時に心エコーを実施することが推奨されます。
<i>SEPN1-RM</i>	心筋に影響を受けているとは考えられませんが、未治療の肺の問題によって心筋症が起こる可能性があります。呼吸補助開始時に心エコーを実施することが推奨されます。
<i>RYR1-RM</i>	心筋に影響を受けているとは考えられませんが、未治療の肺の問題によって心筋症が起こる可能性があります。呼吸補助開始時に心エコーを実施することが推奨されます。

略語： *αDG-RD*（*α*ジストログリカノパチー）、CMD（先天性筋ジストロフィー）、*COL6-RM*（コラーゲン6関連ミオパチー）、*LAMA2-RD*（MDC1Aを含むラミニン*α*2関連ジストロフィー）、*RYR1-RM*（リアノジン受容体1型関連ミオパチー）、*SEPN1-RM*（セレノプロテインN1関連ミオパチー）、*LMNA-RD*（ラミンA/C CMD）。

心臓の症状

心臓の問題の典型的な症状をここに挙げました。但し、若年のお子さんはこれらの症状を説明できない可能性があることに注意しておくことが重要です。

- 疲労
- 息切れ
- 皮膚や粘膜が蒼白
- 心拍数が多い（頻脈）
- 動悸
- 意識消失
- 頭がぼーっとする
- 浮動性めまい

評価

最初の心臓の評価は、お子さんがCMDと診断された時点で受けるべきです。たいていの場合、心電図（ECG）と心エコー（心臓超音波）の検査で評価が行われます。心臓病専門医は、心拍リズムの異常をチェックするために72時間ECG（ホルターECG）またはイベント心電図（2週間のモニター）の実施もするかもしれません。フォローアップ評価の頻度は心臓病専門医が決定しますが、判明している場合はお子さんのCMD病型や心臓の症状または心配される内容によって決定されます。

表4に示したように、L-CMDのお子さんは心臓の問題が起こるリスクが最も高く、診断時に検査を開始した後は6ヵ月毎の頻度で評価を行うことが必要です。αDG-RD（FukutinおよびFKRPに関連）のお子さんは、診断時に心臓の評価を開始した後は年1回の頻度で検査を行うことが求められます。αDG-RD（その他の遺伝子に関連または責任遺伝子が不明）およびLAMA2の病型のお子さんは心臓の問題が起こるリスクが高く、診断時に心臓の評価を開始した後、5歳時と10歳時に評価を行い、それ以降は年1回の頻度で評価を行うことが求められます。心臓の異常がECGや心エコー、ホルター/イベント心電図で検出された場合はもっと頻回のフォローアップが求められることがあります。

管理

お子さんが心筋症の徴候を示している場合は、ACE阻害薬またはβ遮断薬などの薬物療法を開始すべきです。CMDのお子さんにおける重度の心筋症または心不全

の治療は、一般の小児集団におけるものと全く同じです。

心臓には上に2つ（心房）と下に2つ（心室）の合計4つの部屋があります。心臓は右上の部屋（右心房）が残りの部分に信号を送った時に「鼓動」（収縮し、心臓から血液を送り出して全身に循環させる）します。この信号が心臓を通過して送られる方法すなわち伝導される方法の問題は不整脈と呼ばれています。不整脈がある人々は、心臓が異常に鼓動しているように感じる場合があります。

不整脈には以下の2種類があります：

- 上室性不整脈は、心臓の上の部屋（心房）と伝導系によって生じ、たいていの場合、β遮断薬で治療されます。
- 心室性不整脈は心臓の下の部屋（心室）で起こり、生命にかかわる症状です。これらの不整脈が起こると、心臓も鼓動せず、血液は身体を循環しません。この種の不整脈はLMNA-RDの患者さんにみられることがあり、心室性不整脈は自然には改善しないため、植込み型除細動器（automatic implantable cardioverter defibrillatorの略語であるAICDとしても知られる）の留置を必要とする場合があります。除細動器は心臓を正しい方法で鼓動させることによって不整脈を治療し、それにより心臓突然死を予防します。お子さんに進行性の重度の心肥大がある場合、心室性不整脈のリスクがある場合、意識を失ったことがある場合、または心停止から蘇生した後では、AICDの植込みを検討すべきです。

覚えておきたい重要な事実

心臓のものである可能性があるこれらの症状を知っておきましょう：

- 疲労
- 息切れ
- 蒼白
- 心拍が不規則または心拍数が多い（動悸または頻脈）
- 意識消失
- 頭がぼーっとする
- 浮動性めまい

心臓に影響が及ぶ可能性があるCMD病型の患者さんについては、定期的な心臓のスクリーニング検査が心臓の問題の早期の診断と治療に役立ちます。





整形外科およびリハビリテーションの管理：

拘縮および脊柱側弯症のケア

どのCMD病型の患者さんも、四肢や関節、脊柱の整形外科的な問題に直面することがよくあります。整形外科的なケアとさまざまな種類のリハビリテーションを行うことは、お子さんの人生を通して機能を維持、改善し、快適さをもたらし、安全性で、独力で移動性を促進し、痛みを和らげ、生活の質をさらに最大に高める上で重要です。

整形外科的な問題としては、関節や首の拘縮、筋緊張低下、脊柱側弯症、足の変形および股関節の脱臼または亜脱臼が起こる場合があります。

- 出生時に存在することがある症状には、関節拘縮症、筋緊張低下、斜頸、股関節脱臼、脊柱側弯症および内反足があります。
- お子さんが大きくなる時に起こることが多い整形外科的な問題は拘縮および脊柱側弯症で、これらはお子さんの呼吸に関する健康に影響を及ぼす場合があります（呼吸器のケアのセクションを参照）。

整形外科的な治療とリハビリテーション導入は、短期と長期の療法の観点で考えなければなりません。これらは将来への投資と考えるべきなのです。

評価

お子さんの集学的ケアチームには整形外科医と理学療法およびリハビリテーションのチームが含まれるべきです。リハビリテーション管理チームには、理学療法士、作業療法士、義肢装具士ならびに車椅子や座位保持装置などの機器の専門家が含まれます。

お子さんは少なくとも年1回、脊柱の弯曲、関節の可動性、座位の快適性および日常生活動作について評価を受けるべきです。よく用いられる評価ツールは、理学的診察、脊柱のX線撮影、関節可動域測定および筋力検査です。

重度の筋緊張低下、呼吸不全または脊柱の弯曲に不安定性または急速な進行がある若年のお子さんや、治療手段への反応が不良の場合には、チームによる頻回の評価が必要となるでしょう。

両親と介護者は、お子さんの整形外科的介入に関する経過観察と治療における重要な存在です。整形外科的な心配については専門家に相談することが推奨されます。

整形外科的合併症

整形外科的合併症はあらゆるCMD病型に起こり得ますが、それらの重症度、種類および部位は病型によって異なります（表5を参照）。拘縮についてはボックス3で詳しく述べています。

ボックス3.

CMDにおける拘縮

- 拘縮とは関節が全可動域以下に動かなくなった状態です。身体の大部分の関節（肘や膝など）は蝶番で合わさった扉のようになっていて、完全に開いたり閉じたりすることができます。拘縮が起こると、蝶番が正しく機能せず、扉は半分開いたり、半分閉じたりしたままの状態になります。
- 拘縮があると、腕や脚を動かす能力が失われ、一つの姿勢をとったまま「固まる」ことから、生活がより困難なものとなる可能性があります。
- 大部分の拘縮は徐々に始まり、時間をかけて悪化します。拘縮に対して現在行える唯一の方法は、効果が限定されていますが、ストレッチと全身運動を伴った体に負担の少ない運動（例えば水泳）です。
- 首または顎の拘縮は機能的能力（動作や食事）に著しい影響を及ぼし、手術の前には麻酔について特別な注意を必要とします。

表5.
各CMD病型に関連した整形外科的合併症の発症年齢

典型的な整形外科的合併症	CMD病型	時期
関節弛緩（手首、足首、手足の指）	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPN1-RM</i>	出生時（拘縮に進行する場合がある）
関節拘縮	ウールリッヒ型 CMD*, 完全欠損型 LAMA2-RD	出生時に存在する場合がある。歩行している場合は、歩行能力を失う前に拘縮が始まる
	αDG-RD, 部分欠損型 LAMA2-RD LMNA-RD, COL6-RM	拘縮は歩行能力を失った後に始まる
股関節脱臼	<i>COL6-RM</i>	出生時
頸部拘縮	<i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	0～10歳で発症する
脊椎強直	<i>SEPN1-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	進行性の下部脊柱強直
脊柱側弯症	<i>UCMD</i>	出生時（脊柱後側弯症）
	<i>LMNA-RD, SEPN1-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	早期発症（小児期早期）
	<i>αDG-RD</i>	晩期発症（腰椎前弯）、歩行能力を失う10歳代

*ウールリッヒ型CMD（UCMD）または早期発症型でより進行性がはやいCOL6の病型は早期に発症する場合があることから、この表ではUCMDがCOL6と区別されている点にご注意ください。この表のCOL6はコラーゲン6ミオパチーの中間型とベスレム型を意味しています。同様に、完全欠損型（早期発症型、MDC1A）と部分欠損型（晩期発症型で歩行能力を有するMDC1A）を示すために完全欠損型と部分欠損型のLAMA2-RDも分けられています。

略語： αDG-RD（αジストログリカノパチー）、CMD（先天性筋ジストロフィー）、COL6-RM（コラーゲン6関連ミオパチー）、LAMA2-RD（MDC1Aを含むラミニンα2関連ジストロフィー）、RYR1-RM（リアノジン受容体1型関連ミオパチー）、SEPN1-RM（セレノプロテインN1関連ミオパチー）、LMNA-RD（ラミンA/C CMD）。

管理

プロアクティブ（先を見越した）で予防的なアプローチは、CMDの整形外科的合併症の管理の重要な部分です。

整形外科医、リハビリテーションチームおよびご家族間のコミュニケーションは、介入をお子さんにとって大きな意味のあるものとするために重要です。

拘縮や運動機能低下、歩行の変化、異常な姿勢、痛み、

脊柱側弯症、移動の問題、関節の変形または日常生活動作の喪失が起こる前に理学療法や作業療法への紹介を受けるべきです。

四肢、股関節、首、脊椎および顎の毎日のストレッチをはじめとする療法は、拘縮の管理において有用となり得ます。日中または夜間の装具や副子の技術の利用も推奨されるかもしれません。一例としては、ダイナミックAFO (DAFO)、モールドAFO (MAFO) および膝部-足関節-足部装具 (KAFO) などの足関節-足部用装具 (AFO) の他に、手、膝および肘の動的または受動的な副子があります。

脊柱側弯症の進行を予防するために脊柱の装具が推奨されるかもしれません。装具の利用や整形外科的治療を行う際は呼吸機能への影響を考慮しなければなりません (呼吸器のケアのセクションを参照)。

支持装置がお子さんの日常生活を支えるものの一部となるかもしれません。立位や歩行などの移動形態のための補助としては、杖、歩行器、回転歩行器、装具、立位保持器、スクーター、車椅子があります。移動や飲食、コミュニケーション、ベッドでの寝返り、排泄および入浴を助けるためのその他の種類の機器が必要となるかもしれません。神経筋疾患の患者さんの治療に熟練したリハビリテーション管理チームとの協力が不可欠です。

お子さんに痛みがある場合、リハビリテーション専門家が痛みの対処法や改善を手助けしてくれるかもしれません。座位や立位、睡眠の姿勢の他に装具や固定具の正しい適合と使用方法を見つけることは、痛みに役立つ可能性があります。水泳や水中の理学療法も有用となる可能性があります。

外科的管理

機能の改善や維持、痛みの軽減、座位姿勢の改善または立位補助具の適合性の改善のために手術が勧められる場合があります。CMDにおける手術にはリスクが伴わないわけではありません。十分な術前のカウンセリングが必須で、どんな手術でも利点とリスクを医師と必ず話し合うべきです。整形外科手術の最終目標は機能的に役に立つことにあります。

股関節不安定性

- お子さんが歩行している場合、立位または歩行の能力の改善のために早い段階で股関節手術が検討されることがあります。但し、術後に一定期間動きを制限する必要によって関節の拘縮がさらに進み、歩行がもっと困難になる可能性があります。
- お子さんが歩行していない場合、まれなことで、股関節脱臼が慢性的な痛みを引き起こしている場合にのみ手術が推奨されます。

膝拘縮

- この症状を是正するための手術が行われるのはまれですが、重度の拘縮 (>90度) によって快適に座ってられない時には勧められるかもしれません。

足関節拘縮

- アキレス腱 (踵骨腱) の延長手術はよく行われており、歩行の改善や良好な姿勢の維持、靴や装具の装着能力の維持のために検討される可能性があります。但し、ここでも術後のリスクが利益を上回る場合があります。

脊柱側弯症

- 脊椎固定術の目標は、快適性と機能のために可能な限り良好な姿勢を維持することにあります。固定の種類および程度は、お子さんの歩行状態および脊椎の弯曲の角度によって異なります。手術は神経筋疾患に熟練した脊椎専門の外科医によって行われるべきです。
- 極めて若年のお子さんへの脊椎手術は、装具による保存的な管理が行えないかうまくいかなかった場合にのみ実施されるべきです。
- 脊椎成長の継続を可能にするためにgrowing rod法などの非固定法が利用可能ですが、この方法ではgrowing rodを延長するために複数回の手術が必要となります。
- 年長小児の脊椎の変形に対する手術は生活の質を改善させることが証明されています。しかし、これは大手術であり、リスクを伴うことから、お子さんの主治医や医療チームと十分な話し合いをすべきです。

CMDにおける脊柱手術の検討

- 手術の前には呼吸と心臓の評価を必ず実施しなければなりません。
- 患者さんの肺機能に（肺機能検査で示される）異常がある場合、咳介助、器械的人工呼吸などの方法を用いた集中的な呼吸器の治療が開始される場合があります。
- 手術中の気道管理とサポートにおける問題点や推奨される鎮静剤を決定するために麻酔科医と話し合いの場を持つべきです。
- 術後の入院が筋力や拘縮に及ぼす影響について話し合う必要があります。
- 以下の項目を含む術後の日常生活動作のあらゆる側面について、作業療法士、理学療法士またはリハビリテーション専門家による事前の検討を行うべきです：
 - 摂食： 自力での摂食がさらに困難になる可能性があり、補助器具が必要になるかもしれません
 - 移動性： 移動具、病院用ベッドおよび補助器具、車椅子や自宅の改造、在宅ケアおよび支援（社会福祉）
 - 頭部および頸部： 術後も固定具や頭部支持具がまだ必要となる場合があります。時間の経過と共に頸部の過伸展が起こることが多く、経過観察が必要です。
- 痛みの管理（病院内および自宅）に対応しなければなりません。
- 脊椎専門外科医による長期的なフォローアップケアが必要となるでしょう。

緩和ケア：

患者および家族の情緒面の健康

緩和ケアは、生命にかかわる病気の患者さんのケアの中に生活における情緒や精神的、成長および物理的な側面を統合させることによって、快適性を提供することを目的としています。診断時から緩和ケアを組み込むことは、お子さんの生活の質に影響を及ぼす決断を下す際に、あなたやお子さん、医療チームにとって有益となる可能性があります。

緩和ケアは幅広いサービスを提供しているように見えるかもしれませんが、緩和ケアの目標は明確です。緩和ケアは、苦痛を軽減し、痛みやその他の苦しい症状を緩和し、心理的および精神的ケアを行う他に、お子さんが可能な限り活動的に生活できることを手助けしたり家族全体を元気づけるためのサポートシステムを提供しています。多くの人々は緩和ケアと「断念」または生命の終りが近いことを結び付けて考えています。しかし、緩和ケアではそれ以上のことを行っており、重篤な病気によって生じた症状の治療に対して全人的なアプローチをとっています。

痛み/疲労

痛みは、身体のさまざまな器官系のさまざまな状態が原因で起こることがあり、重大であるものの十分に認識されていない問題かもしれません。例えば、進行性の筋力低下、脊柱側弯症および拘縮によって生じる痛みは、座位保持装置や副子の調整を必要とする場合があります。不安や抑うつおよび恐れなどの情緒や心理的な側面も、痛みや疲労の原因になっている場合があります。これらの領域間の相互関係は大きなものである可能性があり、検討する必要があります。

お子さんの痛みの効果的な管理は、急性症状と慢性症状の包括的な評価から始まります。痛みのあるエピソードの存在や頻度および持続時間の判定は、要因や軽減に役立つものの特定の手助けとなるでしょう。

疲労はCMDのお子さんからよく報告されています。活動性のレベル、呼吸の状態、睡眠の習慣およびさまざまな薬剤が、疲労を引き起こしたり悪化させたりしている場合があります。

メンタルヘルス

CMDは診断が困難なことがあり、病気の経過に不明な点が多いことから、あなたやお子さん、その他のご家族は当然情緒的なストレス、中でも抑うつや不安、恐れ、悲嘆を感じるリスクが高くなります。

お子さんの情緒面の健康を観察することが重要です。不安の徴候は悲しみのように直接的な場合もあれば、怒りや落ち着きのなさのように間接的な場合もあります。お子さんの精神の健康について何かご心配がある場合は、心理相談の助けを借りることや対応可能なリソースについてお子さんの医療チームと相談してください。親または介護者としてのあなた自身の情緒的な健康の経過をみることも重要です。ストレスや感情に対処する方法は人それぞれですが、CMDのような小児の慢性疾患の場合は、感情への対処が困難となるのは両親にとって極めて当たり前のことです。両親や家族の人々がストレスを感じていると、お子さんもストレスを感じるのです。家族カウンセリングが有用となることがよくあります。

そのような相談は、オープンな話し合いや人間関係の構築、恐れや緊張、悲しみへの理解をもたらすのに役立つはずですが。

支援のためのその他のリソースには以下のようなものがあるかもしれません：

- インターネットのリストやグループ（例えば、Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids（メロシン陰性の子供を持つメロシン陽性の母親）などのFacebookのグループ、LMNA-RD、SEPN1-RM、ウールリッヒ型CMD、ベスレムミオパチー、Walker-Warburg症候群、無脳回およびα DG-RDに関するYahooのサポートグループ）
- CureCMDのウェブサイト（curecmd.org）にある情報や伝言板
- 病院やその他の機関における対面のサポートグループ
- 信仰からのサポート（該当する場合）

これらのサポートは、あなたやご家族が混乱して先行きが見えないように感じられるかもしれない将来のケをきめていくにあたって意味のある計画を立て、無駄なく予想、実行することが可能になるのに役立つかもしれません。

終末期のケア

家族や医療提供者は、当然のことながら死の可能性について話すことを難しく感じる人が多いのですが、CMDは寿命が限られている可能性がある病気であることから、終末期のケアについて話をすることは適切なのです。

考えられる終末期の心配について、お子さんの医療提供者があなたを導く手助けをしてくれることが重要です。生命にかかわるような大きな出来事が起こる前にそれが行われ、決断が必要となる前に選択肢を明らかにして情報を収集するための時間が家族としてのあなたに与えられることが理想的です。

そのような話し合いの必要性やタイミングは診断と病気の経過によって異なり、診断の重症度が高い場合や診断が不明の場合にはより緊急度が高いことがよくあります。目標は常にお子さんの医療チームとあなたのご家族が一緒になってこのような辛い問題に対処することです。

この10年間でCMD患者さんには非常に大きな進歩がもたらされました。ケアのガイドラインの起案、国際的な疾患登録の整備、治療法の可能性をつきとめるための研究の大きな動きから、将来への希望が生まれています。このような基盤の構築と医療と科学の進歩を擁護する意識が高まったことが今後も新たな発見をもたらし、お子さんの寿命の延長と生活の質の改善を続けていくことでしょう。

CMDと共に歩む人生の道程はまっすぐなものではなく、むしろ問題から問題へらせんを描いて行ったり来たりを繰り返します。

その道程の途中で、医学的、情緒的、実務的そして精神的なニーズの領域における継続した注意、ケア、忍耐が、患者およびそのケアにもっとも身近に関わる人々の生活を支援し、豊かなものにするために最も重要なものです。

力を求めて手を伸ばす一方で、手を差し伸べることも忘れないでください。

CMDに関する医療に加えて、あなたがCMDと共に生きる人生の道程を歩み続ける際に、CMDに関わる複雑な問題に対処するために情報や洞察を共有することができるかもしれない家族によるコミュニティも育ちつつあります。

付録A

病型の定義

αジストログリカン関連ジストロフィー（αDG-RD、ジストログリカノパチー）：

ジストログリカノパチーは一連の神経学的障害と身体的障害を呈する疾患群です。乳児期に障害が現れるものは先天性筋ジストロフィーに分類され、けいれんや発達遅延など、脳に病変を伴うことが多くみられますが、これらの子供の認知機能は正常である場合があります。小児期または成人期に障害が現れるものは、主として筋肉の病変を伴う肢帯型筋ジストロフィーに分類されますが、これらの患者は軽度の認知機能障害を伴う場合があります。発語に障害が出る場合があります。

より重度の病変を呈する乳児は、Walker-Warburg症候群（WWS）、筋-眼-脳病（MEB）または福山型筋ジストロフィーに分類され、多くの場合、構造的異常や無脳回（胎芽期の脳の発育中の異常な神経細胞移動）をはじめとする異常な脳MRI所見を示します。これらのαDG-RDの3病型では、けいれん、摂食の問題および眼の障害（強度の近視、網膜障害、白内障）がよくみられます。

ベスレムミオパチー：

このコラーゲン6ミオパチーの延長線上にウールリッヒ型CMDがあります。つまり、これらは2つの異なった疾患ではなく、むしろ1つの連続体を示しているのです。コラーゲン6ミオパチー（ウールリッヒ型CMDおよびベスレムミオパチー）は、進行性の拘縮発症、皮膚所見および3つのコラーゲン6遺伝子の内の1つに変異があることが共通しています。ベスレムミオパチーの成人は、アキレス腱に拘縮がある以外に他のさまざまな関節（肘関節、膝関節、背部関節）にも拘縮があり、特に手の筋肉の一部にも拘縮があります。スタミナ不足や運動不耐、階段を上るのが困難、腕を頭よりも上に挙げるのが求められる作業が困難といったその他の症状は、ベスレムミオパチーに認められる傾向にあるわずかな筋力低下と関連しています。すべてのCMDsと同様に、この疾患はまれであることから、ベスレムミオパチーの患者は過去に他の診断名がついていた場合がよくあります。

LMNA関連ジストロフィー：

このCMD病型は最近認識されたもの（L-CMD）で、ラミンA/C遺伝子（LMNA）の変異によって生じるものですが、このLMNAをメロシン欠損型あるいはLAMA2関連CMDで変異が生じるラミニンA2遺伝子（LAMA2）と混同してはなりません。LMNA-RDの小児の一部は頸部が非常に弱く、頭を起こした状態を維持するのが難しくなります。これは

dropped head syndrome（首下がり症候群）と呼ばれています。LMNA-RDの小児には下垂足がみられる場合があります。下垂足とは、下肢に力が残っているものの足を上に挙げられないことを意味します。LMNA-RDでは生後2年の間に筋力と機能の低下が認められる場合があります、この点は通常は生後2年の間にゆっくりと機能を獲得することが多い他のCMDと明確に異なっています。この機能の低下は「はいはいの姿勢になれる能力」として観察されるかもしれませんが、LMNA-RDの小児では、呼吸および心臓の状態を早期かつ頻繁にモニタリングする必要があります。

肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）：

肢帯型筋ジストロフィーは、小児期後半や青年期または成人期に発症する筋ジストロフィー群を主にさしています。LGMDには遺伝学的に定義されたいくつかの病型があります。CMDsはLGMDと同じ連続体に位置していません。LAMA2遺伝子、コラーゲン6遺伝子、LMNA遺伝子またはαDG遺伝子の1つに変異がある小児の中には、症状が軽症で、大きくなってから発症し、歩行を獲得・維持する場合もあります。言い換えれば、CMDとLGMDは同じ本棚の上のブックエンドのようなもので、それら自体が診断名ではないのです。遺伝子検査による確認を行うことはCMDとLGMDの両方にとって重要です。

ラミニン α 2関連ジストロフィー（MDC1A、メロシン欠損型CMD）：

このジストロフィーはLAMA2関連CMDとしても知られています。LAMA2-RDの小児は生まれつき筋力が弱く、筋緊張が低下しており、進行性の関節拘縮により早期から呼吸や摂食の問題が起こる場合があります。歩行能力を獲得する小児は少数ですが、筋生検の染色でラミニン α 2（メロシン）部分欠損型と判明した小児の場合は、歩行を獲得して成人期初期まで維持することが一般的です。染色検査での完全欠損につながるいくつかの変異では、歩行を獲得して成人期初期まで維持可能ですが、いくつかの部分欠損では歩行能力が獲得されることはありません。筋生検または皮膚生検においてラミニン α 2（メロシン）の完全または部分欠損が認められること、LAMA2遺伝子（1つは母親から、もう1つは父親から受け継いだもの）に2つの変異があること、および白質の異常を示す脳MRI所見によって診断が下されます。

RYR1関連ミオパチー：

リアノジン受容体遺伝子（RYR1）の変異は、最近までセントラルコア病とマルチミニコア病という先天性ミオパチーの2つの病型と関連があるとされてきました。現在では、CMDの病型の1つにもこの遺伝子変異が関与する可能性があることが明らかとなっています。この疾患をより適切に説明するなら、先天性ミオパチーと先天性筋ジストロフィーの両方を包括する先天性筋疾患と言えるかもしれません。これらの用語は元々は筋生検所見の記述から生まれたもので、染色と電子顕微鏡検査で検出された筋構築的特徴的異常からミオパチー、線維の変性、再生および線維化の所見からジストロフィーとそれぞれ命名されました。しかし、これら2つの識別は流動的となる場合があるようです。先天性ミオパチーと筋ジストロフィーの重複はSEPNI関連ミオパチーにもあてはまり、これらの両方にまたがる追加的な遺伝子が発見される可能性が高いと考えられます。

RYR1の変異を呈するCMD患者は、常染色体劣性遺伝、すなわち、母親からの1組のコピーと父親からの1組のコピーを通して疾患を受け継いでいることが通例です。すべてのCMDsと同様に臨床症状はさまざまです。出生時の所見としては、筋緊張低下またはフロッピーであること、顔面の筋力低下の他に一部には眼筋の筋力低下があります。一部の小児は歩行能力を獲得しますが、獲得しない小児もいます。摂食、呼吸および嚥下の困難は、場合によっては若年でGチューブの留置やBi-PAPまたは人工呼吸器による呼吸補助が必要となる可能性があります。患児は鼻声になることがよくあります。一部の小児では、頻繁な胸部感染症が早期に起こる他に重症の場合は進行性の脊柱側弯症が併発することがあります。小児の認知機能は学年相当以上です。

SEPNI関連ミオパチー（セレノプロテイン欠損型CMD、脊椎強直を伴う筋ジストロフィー [RSMD]）：

SEPNI関連ミオパチーは、体軸の筋力低下（首がすわらない、「weak neck（頸部筋力低下）」）、脊椎の強直（脊柱側弯症）および（まだ歩行可能な時点における）呼吸の問題の発生を呈し、多くの場合小児期早期に発症します。多くの小児が大腿内側の筋肉に萎縮を認め、特徴的な脊椎の彎曲を伴った細身の体格をしています。筋生検の所見は、筋ジストロフィー、マルチミニコア病および先天性筋線維タイプ不均等症など、実にさまざまな所見を示すことがあります。SEPNI患者はL-CMD患者と臨床症状が極めて似ていることから、遺伝子検査によってSEPNIの診断を確認することが重要です。SEPNI関連ミオパチーには（未検出の呼吸の問題による二次的な心臓病変を有する可能性はあるものの）内因性的心臓病変はありませんが、L-CMD患者では年1回の心臓検査によって心臓不整脈と心臓肥大を慎重にモニタリングすべきです。

ウールリッヒ型CMD（UCMD）：

ウールリッヒ型CMDは、筋力低下、近位関節の拘縮および遠位関節の過伸展を特徴としています。その他の症状としては、下部脊椎の強直、脊椎後弯症（上部脊椎の彎曲）、皮膚の変化（毛孔性角化症、ケロイド形成、皮膚軟化、ビロード様皮膚）、呼吸器合併症、高口蓋、踵骨の後方突出およびゆっくりとした疾患進行がみられる場合があります。コラーゲンの欠損、線維芽細胞中のコラーゲンの貯留または3つのコラーゲン6遺伝子の内の1つにおける変異を示す筋生検または皮膚生検によって診断が可能です。ウールリッヒ型CMDとベスレムミオパチーは1つの連続体の中に位置しています。

未診断CMD :

過去20年間にCMDの臨床診断につながる18の新しい遺伝子が同定されており、全エクソン配列解析の技術の進歩と共に新たな発見が増えつつあります。この技術によってCMDの複雑な遺伝子的原因への理解を深めることが可能になっています。その結果、既知の病型への理解も深めることが可能となります。例えば、Walker-Warburg症候群（WWS）と臨床診断された患者では、遺伝子変異が6つの既知の遺伝子で同定されるのはわずか40%です。（これはWWS患者の60%が未知の遺伝子を持っているということを意味します。）さらに、最も重要なこととして、遺伝子検査による診断を受けていないCMD患者が

このガイドラインを用いて医療チームと治療計画を立て、CMD登録（cmdir.org）に登録することが可能となります。登録することで、これらの研究に関する情報があなたに提供され、現在進行中の遺伝子探索研究にあなたやお子さんが参加することが可能となります。遺伝子変異を知ることによってチームは特定の重要な問題を予想することが可能になりますが、CMDsの多くは類似した医学的問題を伴っており、これらの治療ガイドラインは最終的な遺伝子診断がされていない患者への助けとなるでしょう。

付録B

専門的ケアを提供する専門家の定義

高度実践看護師 :

次の4つの役割の内1つを有する有資格正看護師を総称した言葉です：臨床専門看護師、麻酔専門看護師、助産師、ナースプラクティショナー。高度実践看護師は修士号を有し、ある特定の集団（例えば小児科）において認定を受けています。高度実践看護師は独立して働いたり、医師や集学的治療チームのメンバーと協力して働いたりすることが可能で、神経筋疾患や心筋症などの専門分野の専門家である場合もあります。（注釈）日本にはこの職種は存在しません。

循環器専門医 :

心臓の問題に関する専門教育と訓練を受けた医師です。循環器専門医は、不整脈（心拍の異常）や高血圧、心疾患などのさまざまな病気を治療します。循環器専門医の中には、心筋に関する問題について追加的な訓練を受けて専門知識を有している医師（心筋症専門医）がいます。

ナースプラクティショナー（NP） :

修士号または博士号を有し、それぞれの専門分野内において、検査、診断、治療の提案、薬剤の処方およびフォローアップケアの指示を行う看護師です。また、ナースプラクティショナーは、患者の状況について患者およびその家族を擁護し、教育を行います。（注釈）日本にはこの職種は存在しません。

内分泌専門医 :

ホルモン（私たちの身体から作られるさまざまな機能を持った化学物質）の産生と放出を行う器官の問題に関する専門教育と訓練を受けた医師です。内分泌専門医は、糖尿病や低身長、思春期遅発症などのさまざまな病気を治療します。

消化器専門医 :

消化管や食物の分解に関する問題について専門教育と訓練を受けた医師です。消化器専門医は、重症便秘や成長障害、胃食道逆流症などのさまざまな病気を治療します。

遺伝カウンセラー :

遺伝医学およびカウンセリングに関する教育と訓練を受けて修士号を有する医療提供者です。遺伝カウンセラーは、どの遺伝子変異がお子さんの症状を引き起こしているのかを説明することができ、場合によっては、同じ病気を持った子供が生まれる可能性をつきとめる手助けができることがあります。

神経専門医：

神経系の問題に関する専門教育と訓練を受けた医師です。神経系は、中枢神経系（脳と脊髄）と末梢神経系（脊髄から出て、神経と筋肉間および筋肉間を接続）に分けられます。神経専門医は、てんかんや片頭痛、発達遅延などのさまざまな病気を治療します。神経専門医の中には、末梢神経系に関する問題について追加的な訓練を受けて専門知識を有している医師（神経筋疾患専門医）がいます。

神経心理学者：

心理学者は、脳の構造と機能がどのように連携して学習や行動に影響を及ぼすかに関して専門的な訓練を受けています。

作業療法士（OT）：

日常生活動作（食事、入浴、着衣、勉強など）を行いやすくして、自立度が高められるようにするために、人々が身体的適応（変更）を行うのを支援することに関して専門知識を持ち、学士（またはそれ以上）の学位を有する医療提供者です。

眼科専門医：

眼の問題の治療と診断を専門とする医師です。神経眼科専門医は眼神経に影響を及ぼす問題を専門としています。

整形外科専門医：

外傷や疾患、変形の手術による治療を専門とする医師です。整形外科専門医は、さまざまな器具を使用して、麻酔下にある患者の身体的変形を改善し、外傷後の骨や組織を治療し、進行性の疾患または障害の患者に対して予防的な手術を行います。整形外科手術は筋骨格系の治療で、外科系領域で一般的に行われている治療の一つです。

義肢装具士：

医療チームの一員で、障害を持った患者に対して装具や器具、義肢などの人工装具の設計、採寸、適合および調整を行います。装具や副子の適合性に問題がある場合にその修正を手助けするのが義肢装具士です。

理学療法医：

理学療法とリハビリテーションを専門とする医師の一種で、身体障害を有する人々の機能的な能力と生活の質の強化と回復を目指す医師です。

理学療法士：

身体の中でも特に四肢の動きを改善するために人々が身体的な変更を行うのを支援することに関して専門知識を

持ち、修士（またはそれ以上）の学位を有する医療提供者です。ストレッチや装具装着によって運動能力の維持するための予防的対策も含まれます。

医師：

怪我や病気に苦しむ人々に対し、病気を診断し、薬の処方や治療を行う医療提供者です。医師は、患者を診察し、病歴を聞き取り、診断検査の指示、実施および解釈を行います。医師は、食事や衛生および予防医療について患者に助言を行います。医師には、MDs（メディカルドクター）とDOs（ドクター・オブ・オステオパシー・メディスン）の2種類があります。MDsは逆症療法医としても知られています。MDsとDOsはいずれも、薬剤や手術を含め認められているすべての治療法を用いることができますが、DOsは身体の筋骨格系や予防医学および全人的な患者のケアに特に重点を置いています。（注釈）日本にはDoSという職種は存在しません。

医師助手（PA）：

修士号を有する医療提供者で、監督医のいるチームの一員として医業を行います。チームの責任の一環およびその専門領域に応じて、PAsは理学的診察、病気の診断および治療、検査の指示および結果の解釈、予防医学に関する助言、手術の補助および薬剤の処方を行うことができます。（注釈）日本にはこの職種は存在しません。

精神科専門医：

心理療法、精神分析、入院および薬物療法の組合せによって精神疾患を治療する医師です。心理療法では、問題について患者と定期的な話し合いを行います。精神科専門医は、行動パターンの変更や過去の経験の調査、グループ療法や家族療法のセッションを通して、患者が解決策を見つける手助けをします。精神分析では長期的な心理療法とカウンセリングを行います。多くの場合、情緒障害を引き起こしている化学的不均衡を改善するために薬物が投与されます。

心理学者：

修士号または博士号を有し、カウンセリングなどの治療を必要としている患者への対応を行う医療提供者です。心理学者は、薬剤を処方しないという点で精神科専門医とは異なります。

呼吸器専門医：

呼吸の問題や感染症などの肺の問題を持つ患者を助けることを目的としている医師です。呼吸器専門医は、睡眠時無呼吸などの神経筋疾患による合併症を予防するために患者およびその家族と共に予防的に対応します。

管理登録栄養士 (RD)：

食物と栄養に関する専門家である医療提供者です。RDsは学士号と修士号のいずれかを取得しており、国家試験に合格した後に米国栄養士会の栄養士登録委員会によって登録されています。栄養士は栄養学者と呼ばれる場合がありますが、すべての栄養学者が栄養士ではありません。

正看護師 (RN)：

患者の治療、患者および一般市民に対する病気の教育ならびに患者の家族に対する助言および精神的な支援を行う医療提供者です。RNsは、MD/NPの指示にしたがって患者の病歴や症状の記録、検査の実施および結果の解析

の支援、医療機器の操作、治療の実施、薬剤の投与も行い、患者のフォローアップおよびリハビリテーションも支援します。

呼吸療法士：

呼吸障害やその他の肺障害を有する患者の評価、治療およびケアを行う医療提供者です。呼吸療法士は医師の監督の下で働き、呼吸に関するあらゆる治療に関して主たる責任を持ちます。呼吸療法士は、呼吸装置（例えば、気道陽圧装置のマスク）の適合性に問題があった場合に患者を助けることができます。

言語病理学者 (言語療法士と呼ばれる場合もある)：

発語、言語、コミュニケーション、発声、嚥下および流暢さに関連する障害の評価、診断、治療、予防支援を行う医療提供者です。

付録C

専門用語集

(本文中で下線が引かれている用語)

ACE阻害薬：

血管を弛緩させて血液が身体全体を循環しやすくするのを助けるために心臓専門医が用いる一連の薬剤です。ACE阻害薬の主な副作用の一つに血圧を低下させる可能性があります。米国でよく用いられるACE阻害薬の一例としては、エナラプリル、リシノプリル、ペリンド

プリルがありますが、お子さんの循環器専門医が選択する可能性があるACE阻害薬の選択肢は他にもたくさんあります。ACE阻害薬は心臓と関係ない他の病状の治療にも用いられます。

擁護する：

お子さんに最善を尽くすためにチームの一員として医療提供者と共に働くことを意味します。ある状況やケア計画に不安を感じる時にはっきりとそう主張することや、セカンドオピニオンを求めること、お子さんの医療チーム内に擁護者を見つけることを意味する場合もあります。

抗凝固薬：

凝血塊（血管の閉塞を引き起こす）ができるのを防ぐために血液を薄める一連の薬剤です。血液がさらさらになると心臓は血液を送り出すのに強い力を必要としませんが、この種の薬剤を使用していると出血しやすくなる場合があります。米国でよく使われている抗凝固薬の一例としては、ワルファリン（Coumadin）、ヘパリン、アスピリンがありますが、お子さんの循環器専門医が選択する可能性がある抗凝固薬の選択肢は他にもあります。

抗けいれん薬：

けいれんの頻度と重症度を軽減する薬剤です。抗けいれん薬を投与されているとけいれんが完全に止まる場合があります。米国でよく用いられる抗けいれん薬の一例としては、バルプロ酸、レベチラセタム、ゾニサミド、トピラマートありますが、お子さんの神経専門医が選択する可能性がある抗けいれん薬の選択肢は他にもたくさんあります。抗けいれん薬はけいれんやてんかんと関係ない他の病状の治療にもよく用いられます。

不整脈：

心拍のリズムが変化することです。

関節拘縮症：

先天性の多発拘縮症の乳児に起こる状態です。これはCMDの初期症状である可能性があります。出生時に認められる拘縮の他の原因と混同されている場合があります。

誤嚥：

（食物や液体、粘液などを）飲み込んだ時に胃の中や口や鼻の外ではなく肺の中に入ることを意味します。なんらかの物質が肺に誤嚥されると、（肺炎のような）肺の感染症を引き起こす可能性があります。

無気肺：

肺の一部（または全部）がつぶれることを意味します。これは気道の閉塞または肺の外側から気道に圧力が加わることによって生じる可能性があります。

β遮断薬：

心拍のスピードを遅くすることによって心拍数を低下させるために循環器専門医が用いる一連の薬剤です。これらの薬剤は、血管を広げて血圧を下げるのにも役立ちます。米国でよく用いられるβ遮断薬の一例としては、アテノロール、ナドロール、プロプラノロールありますが、お子さんの循環器専門医が選択する可能性があるβ遮断薬の選択肢は他にもたくさんあります。β遮断薬は心臓と関係ない他の病状の治療にも用いられます。

Bi-PAP：

よく利用されている非侵襲的な人工換気装置の一つであるbilevel positive airway pressure（二相性気道内陽圧）の略語です。Bi-PAPには、息を吸い込む時の高圧と息を吐く時の低圧の2つの気道圧レベルがあります。Bi-PAP装置は呼吸のサイクルにあわせてプログラミングすることも予め時間を指定したサイクルに設定することも可能です。

血液ガス：

血液中の酸素（O₂）と二酸化炭素（CO₂）の濃度の他に血液のpHと重炭酸塩濃度を測定する検査です。

エアスタッキング法：

呼吸療法の一つです。患者は一方向弁とマウスピースがついた特殊なバッグを用いて息を吐き出すことなく何回か呼吸を行い、1回の呼吸で達成できる以上に肺を拡張させます。これによって肺が広がり、閉塞した気道が拡張します。

心筋症：

心臓の肥大と心臓壁の硬直を引き起こす心筋の病気です。その他の心臓病の合併症である場合もあります。

複合運動能力：

書字や食事などの複数の種類の運動技能を測定する方法で、これらの測定結果を総合して、その人の運動能力のさまざまな側面を通して全体的な状況を調べるものです。

持続的気道陽圧法（CPAP）：

よく利用されている非侵襲的な人工換気装置の一つで、CPAPを使用中は常時肺内の空気圧が上昇します。これは、（閉塞性睡眠時無呼吸の場合のように）気道が弱く時折狭くなりすぎてしまう人々に有用です。

拘縮：

筋肉や関節のまわりの腱のこわばりで、拘縮があると関節の完全な動きがさまたげられます。例えば、膝に拘縮があると、膝をまっすぐのばしたり、完全に曲げることが妨げられる可能性があります。

診断：

ある医学的疾患に対する具体的な名前を意味します。

消化管運動障害：

消化された食物が胃や腸に適切な速さで移動しない状態を意味します。消化された食物は、腸の筋肉が波のように動いて食物を押し進めると体内を移動します。時折この波のような動きが遅くなりすぎて便秘を引き起こすことがあります。また、速く動きすぎて下痢を引き起こすこともあります。

心エコー（エコー）：

心臓の超音波検査です。この検査では心臓の構造を調べ、心臓がどのように機能しているかを示すのに役立ちます。

心電図（ECGまたはEKG）：

心拍のパターンと速さを調べる装置です。この検査は、胸部、腕および脚に電極（モニター）を装着して実施します。通常のECGはたいていの場合1時間未満で終わります。

脳波（EEG）：

脳の活動を調べる検査で、頭部に電極（モニター）を装着してけいれんの原因を調べます。脳はある神経から別の神経にメッセージ（信号）を送ることによって身体と交信しています。脳が正常に機能している場合は規則正しいパターンを認めることができます。EEGに不規則なパターンを認めた場合は、けいれんのリスクがある可能性が考えられますが、なぜリスクがあるかはEEGではわかりません。例えて言うなら、神経は家と家を結ぶ電話線のようなものです。EEGは電話線に起こっている活動を監視しますが、人々が話している内容は聞こえ

ません。

成長障害：

乳児やお子さんが予想通りに成長したり体重が増加したりしていない状態を説明するのに用いられる用語です。たいていの場合、子供が必要とするカロリーを満たすのに十分な食物を摂っていないことや、食物から栄養を吸収する能力がないことと関連しています。

ファイバースコープによる内視鏡的評価（または内視鏡検査）：

細く長い管と照明を使って身体の中を調べる検査です。例えば、内視鏡は腸（結腸鏡検査）や肺（気管支鏡検査）を調べるのに用いることができます。

努力肺活量（FVC）：

思いっきり息を吸い込んだ後に吐き出すことができる空気の最大量を示しています。FVCは、呼吸器の筋力低下のように肺機能に問題がある場合や感染症が存在する場合の測定に役立てることができます。

ガス交換：

酸素（O₂）を空気から身体の組織へ移動させて細胞が利用できるようにし、二酸化炭素（CO₂）を組織から取り除いて空気中に移動させる身体のプロセスです。このプロセスは肺と血流の中で起こります。

胃食道逆流症（GER）：

胃酸が胃からあふれ出て食道（咽喉と胃をつなぐ管）に逆流することです。

胃瘻チューブ（Gチューブ）：

栄養チューブの一種で、手術によって皮膚から胃の中に直接挿入されます。Gチューブには、PEGチューブ、Mic-Keyボタン、Bardボタンなどの種類があります。

遺伝子変異：

身体またはその機能の仕方に関わる遺伝子の変化を意味します。遺伝子は、あなたの身体がどのように作られているかに関する設計図や指示書です。私たちは生物学的な両親から遺伝子を受け継ぎます。私たちの遺伝子は、取扱説明書の中の文章を作るためにつなぎ合わされた文字で構成されているとすることができます。同じように例えて言うなら、遺伝子に悪い変化が起こる変異は、取扱説明書の単語の綴りに間違いがあったり文章やセクションが抜けていたりするようなものです。どんな本にも綴りの間違いがいくつかあるのと同じように、誰でも遺伝子に何らかの変化が生じています。これらの変異の大部分は大きな問題を引き起こすことはありませんが、一部の遺伝子変異は問題や病気を引き起こす可能性があります。例えば、化粧ダンスを買って家で組み立てる必要があるとしましょう。取扱説明書にいくつか綴りの間違いがあるかもしれませんが、あなたは何をすれば良いかわかっているので間違いを無視することができます。しかし、もし取扱説明書の文章からいくつか単語が抜けていたり1つのセクションが抜けていたりしたら、化粧ダンスのすべての部品をまとめるためにどのようにネジを使えば良いかわからないかもしれません。あるいは、知らない間に引き出しを箱の中に置き忘れて、化粧ダンスをただの棚に変えてしまうかもしれません。

歯肉増殖症：

口の中の歯のまわりにある歯茎を構成している組織が過剰に増殖することです。これは、（筋緊張低下や筋力低下のために）口を閉じることができない患者やけいれんのコントロールに用いられるフェニトインという薬剤による治療を受けている患者によく見られる副作用の一つです。

関節可動域測定法：

関節の角度、つまり、関節をどのくらい曲げたり伸ばしたりできるかを測定するものです。

ホルター心電図：

患者に装着して長時間（たいていの場合、2～3日）の心電図の記録を可能にする装置です。この装置は心臓の電気的活動を記録するもので、1日の内の時刻や記録された電気的変化に影響を及ぼす可能性がある症状を特定するための患者日誌と一緒に使用されます。ホルター心電図を装着したら、たいていの場合患者は帰宅が可能で、診療所や病院にとどまる必要はありません。

低形成：

身体のある部分の発育不良を意味します。例えば、顔面中部低形成は鼻の周囲が平坦で、フェイスマスクの利用

と関連する場合があります。

筋緊張低下：

筋緊張とは筋肉の緊張または抵抗の量を示す用語です。筋緊張低下とは、この筋緊張が低いこと（フロッピーと呼ばれることもあります）を意味し、身体の部分が本来あるべき状態よりも容易に動きます。筋緊張が高い状態は筋緊張亢進または痙性と呼ばれ、関節がこわばった状態です。筋緊張は筋力とは異なる指標ですが（筋緊張低下の子供は筋力が残っている可能性があります）、乳児の筋緊張と筋力を区別することはたいていの場合困難です。

吸気-呼気補助装置：

咳刺激によって良好な肺機能の促進を助けるために用いる機器。肺に（深呼吸をした時のように）十分な空気を充填させた後に（強制的な咳のように）肺から空気を短時間で吸い出すものです。たいていの場合、これらの機器は使用の都度咳の回数を一定数に設定します。これらの機器は咳介助機器やカフアシストという商品名でも知られています。これらの機器の使用に慣れるには少し時間がかかるというお子さんもいますが、一旦慣れてしまうと使用後は気分が良くなります。

肺内パーカッション換気法（IPV）：

胸部理学療法の一つで、装置（機械）が胸に非常に速い振動を与えて分泌物の移動（粘液を肺から出す）を助けるものです。IPV装置にはたくさんの種類があり、手持ち式のものや患者が着用するベスト型のものがあります。

空腸瘻チューブ（Jチューブ）：

栄養チューブの一つで、手術によって皮膚から空腸と呼ばれている胃の下部の中へ直接挿入されます。

磁気共鳴画像法 (MRI) :

身体の部分の構造を詳しく撮影する写真です。MRIではCTスキャンやX線よりもはるかに詳しい写真が得られます(つまり、解像度が高いのです)。また、MRIは放射線を一切使用しません。MRIは脳や筋肉などの柔らかい組織を調べるのに有用ですが、骨を調べるには理想的なツールではありません。例えて言うなら、脳のMRIはGoogleマップで衛星写真を見るようなものです。どこに家や通りや公園があって、どのように見えるかがわかったり、竜巻が通り抜けてたくさんの建物が被害を受けている様子がわかります。しかし、MRI(都市の写真)では一つ一つの脳細胞や神経(家の中の人々)を見ることはできませんし、脳の機能を判断すること(人々が時間通りに出勤しているかどうかや、1日の交通量が多いかどうかの判定)もできません。MRIスキャンは構造のみを示します。

悪性高熱 :

ある種の麻酔薬(処置を行う間人々を眠らせておくために投与される薬剤)に対するアレルギー反応です。身体を過剰に熱くさせる命にかかわる反応となる可能性があります。他のあらゆるアレルギーと同様に、一部の人々だけに起こる問題ですが、特定の遺伝子変異があるところの悪性高熱のリスクが高くなる場合があります。

集学的ケア :

さまざまな領域を専門とする医療提供者が一つのチームとして一緒に働くことを意味します。例えば、神経専門医、呼吸器専門医、理学療法士と栄養士の全員が1人の患者の健康の改善を手助けするために一緒に働く場合があります。

多臓器 ある一つの病気または病状によって複数の器官系が影響を受けているときや、医療提供者がこれらの器官系の監視や検査を行っていることを意味します。

筋力検査 :

ある筋肉または筋肉群によって発揮される力の量を測定する特殊な装置を用いて筋肉の力を測定する検査の正式名称です。

経鼻胃管 (NGチューブ) : 一時的な栄養チューブの一種で、鼻から挿入して胃に到達させるものです。

Nissen胃底皺襞形成術 :

胃の上部に手術によって「結び目」を作ることによって重度の胃食道逆流症 (GER) の予防を補助するものです。

非侵襲的換気療法 :

自分で呼吸できない人々や十分な呼吸ができない人々を助ける方法の一つです。この種の換気(呼吸)補助は、気管切開チューブのような侵襲的な方法ではなくマスクを介するような非侵襲的な方法によって行われ、夜間のみや病気の時のみのように特定の期間利用することができます。多くの場合、非侵襲的換気法は侵襲的換気療法よりも好まれます。気道陽圧法 (PAP) は非侵襲的換気療法の一例です。

装具 :

固定具のように身体のある部分の動きを支援したり助力するために人工的または機械的に支援するものことです。装具の一例としては、足関節-足部用装具を意味するAFOがあります。AFOは、下肢後部と足の裏にあわせて型をとった一体型の硬いプラスチック製の副子で、たいていの場合面マジックテープ(ベルクロ)で装着し、靴下の上に装着して靴を履くことができるようになっています。AFOは筋緊張が低下したお子さんを支援し、歩行の獲得と維持を助ける可能性があります。

酸素測定 (酸素濃度計) :

血液中の酸素量を測定することです。

緩和ケア :

重度の病気の人々に対する集学的なケアの一種です。緩和ケアは終末期ケアやホスピスケアとは異なります。緩和ケアの目標は、病気の症状の軽減によって患者とその家族の生活の質を改善することにあります。

咳流量 :

どの位強く咳をすることができるかを測定するもので、肺機能や痰を排出する能力(つまり、肺から粘液を出す能力)の測定に役立ちます。

睡眠ポリグラフ (睡眠検査) :

睡眠中に人の身体に起こる多数の変化を記録するものです。検査中は眠っている患者の肺、心臓および脳の機能の他に眼の動きや筋肉の動きも異なる検査を用いて監視されます。日中の疲労の原因を理解するのに有用です。

気道陽圧法 (PAP) :

睡眠時無呼吸の人々のために元々開発された非侵襲的換気療法の一つですが、神経筋疾患の人々にも利用されています。PAPには持続的気道陽圧法 (CPAP) と二相性気道内陽圧法 (Bi-PAP) の2種類があります。この種の機械によって気道が開くと、患者は普通に呼吸することが可能となります。

プロアクティブ (先を見越した) :

問題が起こる前や悪化する前に何かを行うことを意味します。例えば、シートベルトの装着は自動車事故における頭部損傷を予防するためのプロアクティブな対応です。

予後 :

時間の経過と共に病気がどのように変化するか、これらの変化がお子さんの健康や生活にとってどのような意味を持つかを示す言葉です。

進行 :

病気が時間の経過と共にたどるプロセスのことです。

心理測定検査 :

学習や認知、行動、気分および性格特性を評価する一連の検査の名称です。この種の検査は心理教育的評価とも呼ばれます。実施される検査の内容はお子さんによって異なります。お子さんの年齢や評価を必要とする具体的な心配事項によって変わる可能性があります。

肺機能検査 (PFTs) :

肺がどのくらい上手く空気の取り込みと放出を行っているか、酸素を血流中に移動させているかを測定する一連の検査の名称です。

脊柱側弯症 :

脊柱 (背骨) が横方向に異常に曲がってアルファベットのCやSの形に見えるようになる病気です。この種の彎曲は、胃が飛び出したようになる下背部 (腰部) の彎曲 (腰椎前弯) や猫背と呼ばれることもある上背部 (胸部) の彎曲 (胸椎後弯) とは異なります。脊柱後弯症と脊柱側弯症の両方が存在する場合は脊柱後側弯症と呼ばれます。

けいれん :

脳における電氣的活動の過剰な変動を意味します。この変動は、脳の一部のみにとどまる場合 (部分/焦点けいれん) もあれば、脳全体に一度に起こる場合 (全般けいれん) もあります。脳は私たちの行動のすべてをコントロールしているため、脳のどこで起こっているかに

よってけいれんは人によって異なる現われ方をする可能性があります。身体全体が震える発作を起こす人もいれば、片方の腕や肢だけが震える発作を起こす人もいます。また、凝視しているように見えるだけの発作を起こす人もいれば、凝視の他に口や眼または手の異常な動きを併発する人もいます。てんかんは2回以上の正当な理由のないけいれんと定義されます。お子さんにけいれんが起こる可能性についてご心配の場合は、医療提供者にお話ください。けいれんやてんかんについてさらに詳しい情報を得るにはefa.orgまたはepilepsy.comをご参照ください。

睡眠時無呼吸 :

睡眠中に起こる呼吸の異常な停止を意味します。睡眠中に呼吸数が低下するのは正常ですが、低下しすぎることがあります。呼吸と呼気の間が長くなると、二酸化炭素が血流中に蓄積されると、十分な酸素が脳に到達しなくなる可能性があります (低換気状態)。睡眠時無呼吸は身体にとって大きなストレスです。未治療のまま慢性的な (長期間にわたる) 低換気状態にあると、心不全やその他の多臓器的な問題を引き起こす可能性があります。

スパイロメトリー :

最も一般的な肺機能検査で、肺に入ってくる空気の量と肺から出て行く空気の量を測定するものです。

亜脱臼 :

骨が関節から部分的に外れているものの完全には外れていない状態です。CMDでは股関節がよく亜脱臼を起します。

斜頸 :

首の拘縮の一種で、首がねじれ、頭部が片側に傾いて耳が肩に近づくようになります。お子さんに斜頸があると、頭を片側から反対側に回すことができません。

尺骨長：

前腕の長さで、手首から肘までを指します。尺骨長はまっすぐ立てない時の身長を計算するのに利用できます。

バルプロ酸（VPA）：

抗けいれん薬の一種です。デパケン、セレニカRなどの商品名で知られています。

ビデオ透視検査：

誤嚥を検査するために、食物または液体を飲み込んだ時にビデオ撮影をするX線検査の一種。バリウム嚥下検査とも呼ばれています。

白質：

脳を直接見た場合に白と灰色の2色の部分が見えます。白質（白い部分）は脳の外側の層で、灰白質（灰色の部分）は脳の内側の層です。灰白質は神経細胞体（信号の発信元）で構成されており、白質は神経線維（ある神経が別のものと接続する部分である軸索）で構成されています。軸索は信号の伝達を速くさせるミエリン（髄鞘）と呼ばれるコーティングで覆われています。ミエリン（髄鞘）は脳のこの部分を白く見せている物質です。

付録D

診断ツール

CMDの診断は臨床診断から始まります。これは、医師、関連する医療専門家または理学療法士が、ある人（乳児、小児、青少年、成人）にCMDの症状または徴候、つまり、拘縮、呼吸困難または脊柱側弯症を伴うか伴わない早期発症の筋力低下を認識しなければならないことを意味します。CMDでは血液検査のCK（クレアチンキナーゼ）値の結果が高値となる場合がありますが、正常の場合もあります。

もし臨床医が既知のCMD病型のパターンに合致する臨床診断と症状を有していると感じた場合、そのCMD病型の遺伝子が判明しているなら臨床医は直接、遺伝子検査（血液検査）から始めることがあります。例えば、臨床医が下部脊椎の強直や曲がりやすい指、紅潮した頬、ケロイド癬痕、でこぼこした皮膚（毛孔性角化症）、肘の拘縮を示した子供を診察した場合、コラーゲン6関連ミオパチーのパターンと認識して、最初からCOL6A1、COL6A2およびCOL6A3の変異に関する遺伝子検査を行う可能性があります。

もし臨床医がその人がCMDであると感じても、病型を認識しない場合は、次に進むべき最善のステップは筋生検または皮膚生検となります。皮膚生検はLAMA2とCOL6の診断に役立つことができます。（ α DG検査はアイオワ大学で研究の一部としてのみ実施されています）。その他の病型のCMDについては診断に筋生検が必要です。筋肉を顕微鏡下で観察して構造的な問題を調べ（病理組織

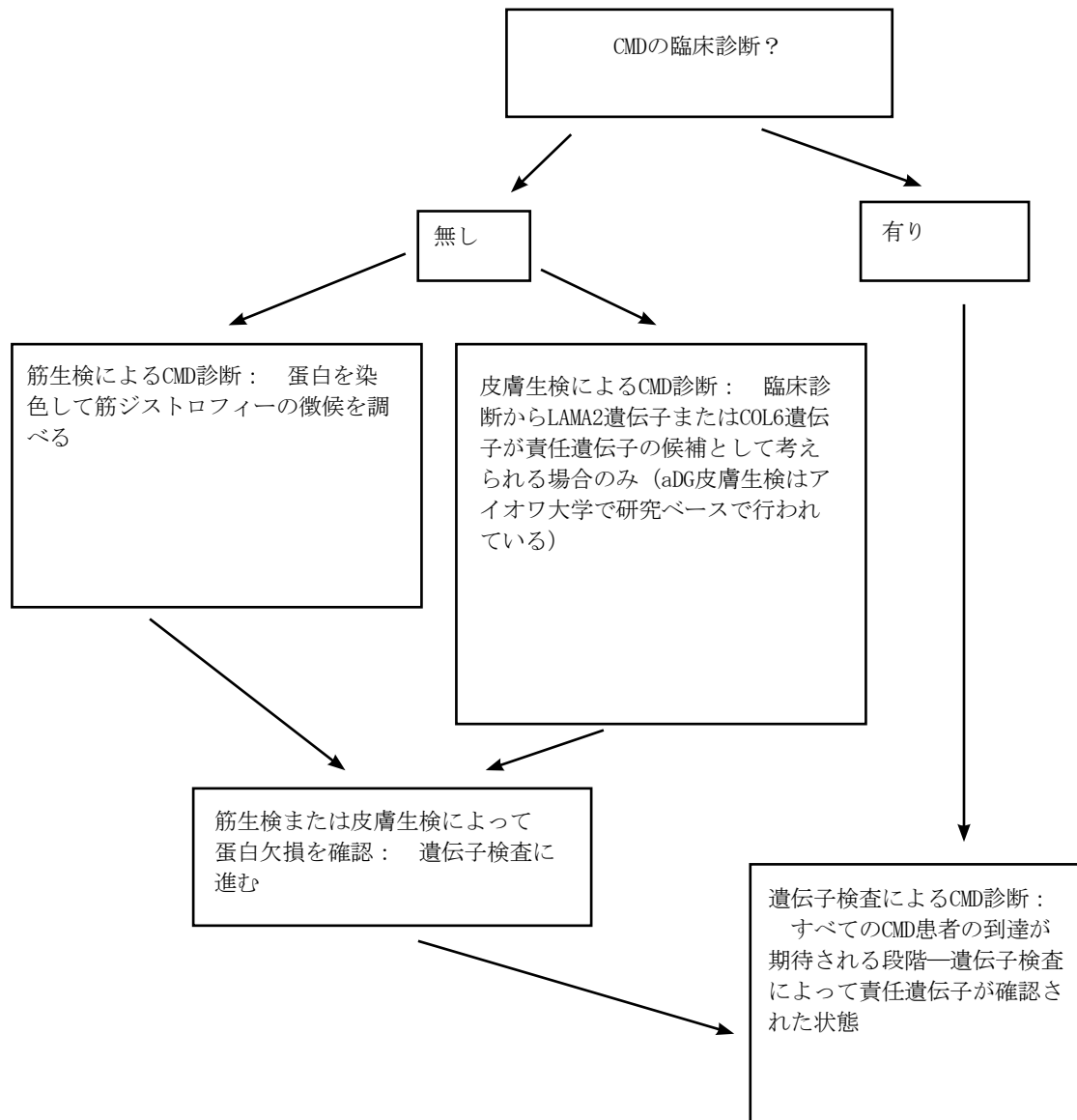
学的検査）、特殊な染色を用いて欠損しているとCMDを引き起こす可能性がある蛋白質の欠損を調べます（免疫組織化学的検査）。現在のところ、大部分の病理検査室でジストロフィン（Duchenne）、メロシンおよびサルコグリカンの染色が利用可能です。COL6染色およびジストログリカン染色は米国では少数の研究室でしか実施されておらず、筋生検の一部として日常的には実施されていません。筋生検で重要な蛋白質の完全な欠損または減少が示され、その人の症状と合致した場合は、可能であれば、問題となっている変異を特定するために遺伝子検査が続いて行われます。

診断の指針として役立つ可能性がある追加的なツールには、どの筋肉が関係しているかを調べるための筋肉の超音波検査や筋肉のMRI検査があります。SEPN1関連ミオパチーなどの一部のCMD病型は大腿内側の筋肉に変化を認めますが、他の病型の筋ジストロフィーでは認められません。脳のMRIは、特徴的な構造異常と白質異常にそれぞれ続発するジストログリカノパチーとLAMA2関連CMDの診断に役立つ可能性があります。

遺伝子検査はCMDの最終的な確認検査です。CMDの患者さんには遺伝子の検査を行って、病気の原因となっている変異や変異と病気の重症度の関係、新たな遺伝子の発見に関する知識を深めることが重要です。現時点ではCMDを引き起こすすべての

遺伝子がつき止められているわけではありませんが、研究は昔よりもかなり速い速度で進歩しています。将来的にはCMDに関係しているすべての遺伝子がつき止められることが期待されています。

CMDの病型診断の流れ





謝辞：

このガイドブックはChair of Cure CMDであるAnne Rutkowski, MDの構想によって実現し、Susan Sklaroff-Van HookおよびDiane Smith-Hobanが制作、編集を行いました。

その他にご協力いただいた専門家の皆さんは次の通りです： Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC、Katy Meilleur, PhD, CRNP (National Institutes of Health)、Thomas Sejer- sen, MD (Karolinska Institutet)、Kate Bushby, MD (Newcastle University)、Ching H. Wang (Stanford University)、Carsten Bonnemann, MD (National Institutes of Health小児期神経筋・神経原性疾患セクション)。医学編集および出版に関しては、Mary T. Durkin、Diane TrueおよびErin McGurkのご支援を受けました。

本ガイドブックで使用した写真はCMD患者さんのご家族からご提供いただきました。写真の使用を許可して下さったすべての子供たちとご家族に感謝申し上げます。

本ガイドブックについて、ご意見、ご質問または今後の改訂のためのフィードバックをいただける場合は、Cure CMD (info@curecmd.org) にご連絡いただくか、Diane.Smith-Hoban@curecmd.org まで電子メールをお送りください。