

04/2014

## 医療者のためのガイド

- D** **agnosis** • 発達の遅れや肝酵素の上昇が見られれば、血清クレアチンキナーゼ(CK)を測定する。•血清CK値が高ければ (CK>800)、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子検査を実施する。•母親の保因者診断のための遺伝子検査、次子の家族計画、母以外の家族の遺伝子検査について、よく検討する。
- U** **se Support** • 信頼できるオンラインリソースを紹介し、患者団体 (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org、日本であれば一般社団法人日本筋ジストロフィー協会) へ連絡をとるように提案する。•デュシェンヌ型筋ジストロフィーの診療に経験豊富な医師がいる包括的な神経筋疾患センターをとおして、継続して診療する体制を整える。
- C** **orticosteroids** • 早めにステロイド治療を開始する！患者さんが3歳になるまで、できるだけ早目に、コルチコステロイド治療の有効性と起こりうる副作用について、話をしておく。•外来受診のたびに、コルチコステロイドの有効性を評価し、副作用への対応を行う。•ステロイド治療を長期間行うことの根拠を議論する。
- H** **ear** • 画像検査 (心臓超音波検査または心臓MRI) を伴う循環器の診察を、診断時または6歳までは1度、10歳までは2年おき (または必要に応じて)、その後は年1回 (もしくは必要時は年1回以上) 行う。•心臓MRIで線維化が見られたり、心機能がベースラインから低下したり、心不全徴候 (SFまたは左室内径短縮率<28%、EFまたは左室駆出率<55%) が見られれば、薬物療法を検討する。
- E** **very visit** • 体重を測定する。•栄養と食事 (健康的な食生活、カルシウム、ビタミンD) について、評価と検討を行う。•嚥下機能の評価を行う。•必要なときは、胃食道逆流症や便秘の治療を行う。
- N** **ever forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation** • 4-6か月ごとにリハビリの評価を行う。•拘縮予防 (副木やストレッチ)、適切な運動、移動補助 (ベビーカー、スクーター、車いす)、その他の装具 (ベッド、上肢の装具、リフトなど) について検討する。
- N** **or Bone density** • ステロイドを内服するなら、25-OHビタミンD値を、ステロイド治療を開始する前、以後は1年おきに測定する。•必要に応じてビタミンDを補う。•適度なカルシウムとビタミンD摂取するために、栄養の話し合いをする。•骨密度の測定とビスフォスフォネートの使用を検討する。•歩ける間は、側彎を判断するため背骨の状態やその他の徴候を評価する。
- E** **valuate breathing** • 歩ける間は少なくとも1回、歩けなくなった後は年1回、呼吸機能検査を行う。•咳ピークフローが270L/分を下回る、または、咳の力が弱くなったら、咳介助の事を話し合う (歩行が可能な間は呼吸器疾患にかかっている間、歩行不能後は毎日と必要に応じて) ことを検討する。•必要に応じて、および強制肺活量FVCが30を下回ったとき、夜間のBi-PAP使用を検討する。•予防接種 (肺炎に対するワクチンやインフルエンザを含む) は、積極的に行う。•呼吸器感染症に罹ったら、素早く積極的に治療する。
- M** **ental health** • 外来診察時、患者さんおよび家族が (疾患や現在の状況に対して) 適応や受容ができていないか、行動や感情の面で問題を抱えていないか、社会的に孤立していないかについて、注意を払う。•学習困難、会話や言葉の問題、注意欠陥性障害、注意欠陥多動性障害、自閉症、強迫性行動障害のスクリーニングを行う。•診断時と通常の学校教育が始まる前に、神経認知機能の評価を行い、必要に応じてスクリーニング検査や管理を行う。•個別/特別支援教育の必要性を検討する。
- D** **o patients/parents carry a copy of their last visit note/summary?** • 最近の外来診察の診療記録/要約のコピー (処方薬の内容や病院の連絡先を含む) を患者さん・家族に持たせる。常時、デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の緊急用カードを携帯させる。•**どんな麻酔薬でも使用する際は注意を要することを喚起する。**•**サクシニルコリンの使用は避ける。**



日本語の翻訳は、国立精神・神経医療研究センターの協力により行われました。

[www.ncnmp.go.jp/index.html](http://www.ncnmp.go.jp/index.html)

Care Considerations

[www.treat-nmd.eu/dmd/care/diagnosis-management-DMD](http://www.treat-nmd.eu/dmd/care/diagnosis-management-DMD)

一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 [www.jmda.or.jp](http://www.jmda.or.jp)

Family Guide to the Care Considerations

[www.treat-nmd.eu/dmd/care/family-guide/translations](http://www.treat-nmd.eu/dmd/care/family-guide/translations)

**Parent Project  
Muscular Dystrophy**  
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



**TREAT-NMD**  
Neuromuscular Network