



特定非営利活動法人

筋強直性ジストロフィー患者会 (DM-family)

<https://dm-family.net>

1.筋強直性ジストロフィーとは

筋ジストロフィーの1種で、成人ではもっとも多い筋ジストロフィーですが、発症する年齢や症状には大きな個人差があります。国内の患者数は推計で1万人にひとりと言われている希少疾患です。

主な症状には次のようなものがあります。

- ・握った手が開きにくい(筋強直:ミオトニア)
- ・ペットボトルのふたが開けられない、歩けなくなるなどの筋力低下
- ・呼吸障害や不整脈、糖尿病、白内障など、全身にわたってさまざまな臓器に病気が起きる
- ・日中の過剰な眠気、強い疲労感
- ・意欲低下、遂行機能の低下
- ・常染色体優性遺伝形式のため、1回の妊娠あたり50パーセントの確率で遺伝

2. 先天性筋強直性ジストロフィーとは

成人になってから発症する患者が多い中で、もっとも重篤な患者は、母親のおなかにいるときからすでに発症している「先天性筋強直性ジストロフィー」の子どもたちです。

母親からの遺伝が95パーセントくらいです。

この病気を持つ胎児は、筋力が不足しているために羊水を飲むことができず、心拍低下や呼吸障害があり、ぐったりとした体で産まれてきます。母体も羊水過多や切迫早産などが起き、帝王切開をするなどリスクの高い出産となりがちです。

何よりも、多くの母親は自らが保因者であることを知らずに出産に臨むため、これを機に我が子と自身がこの病気であると知らされ、大きなショックを受けます。

3. 患者会設立の経緯

筋強直性ジストロフィー患者会は、2016年に設立しました。2015年から筋強直性ジストロフィーの研究班が全国にわたって市民公開講座を開き、成人の患者に向けて定期的な受診と患者登録を呼びかけました。

筋強直性ジストロフィーの患者の多くが、病院の診察に行かなくなる傾向があります。意欲低下か、治療薬がないからなのか、原因ははっきりしていませんが、受診をせず放置した結果、症状が悪化して早期に亡くなることが多いという事実があり、医療者からは市民公開講座で定期受診への強い呼びかけがありました。

また患者登録とは、国立精神・神経医療研究センターと大阪大学が行っている事業「Remudy」で、患者数が少ない筋強直性ジストロフィーの治療薬開発のために「どこに・何人・どんな症状で」患者がいるのかをデータベースに記録し、治療薬の治験やケアの研究に役立てるものです。

しかし「定期的な受診に来なくなる患者に、市民公開講座で患者登録を呼びかけても、その思いは届かないのではないかと考えた現理事長の旗野あかねらが思い立ち、10名の有志を集めて患者会を立ち上げました。

3. 先天性筋強直性ジストロフィーと患者会

設立後しばらくは、研究班の市民公開講座と一緒に活動をしてきました。非公開ウェブでは、日常ではめったに出会えない同じ病気を持つ仲間同士の交流が始まりました。

しかし、先天性児の子どもを持つ会員による、非公開ウェブへの投稿が少ないということが気になるようになりました。

研究班の市民公開講座は成人向けのため「妊娠するときに気をつけること」という情報は提供されていましたが、先天性筋強直性ジストロフィーの子どもたちをどう育てるのか、という講演はありませんでした。

「この子たちは、産まれた後にどんなふうに育てたらいいんだろう？」

「成人発症の患者とは何かが違うのでは？だから先天性の親たちは非公開ウェブに入って来づらいのでは？」

とにかく一度「患者会で先天性筋強直性ジストロフィーの子どもに向けた勉強会をしてみよう」ということになり、2017年に日本ではじめてとなる「先天性筋強直性ジストロフィーの子ども」に向けた勉強会を東京で開催しました。

4. 先天性筋強直性ジストロフィー親子のための勉強会

勉強会は、実際に子どもたちの診察をしている小児神経内科医からだけでなく、臨床遺伝、治療薬研究と患者登録、社会サービス、親に向けた定期受診の呼びかけ、

リハビリなど多くの講話を盛り合わせたものとなりました。

先天性筋強直性ジストロフィーの患者数は患者登録では全患者数の1割ほど。「60人くらいいいのではないか」と考えていた勉強会は、100席が満員となり、2週間前に申込を締め切らざるを得ませんでした。

全国から子どもと共に家族が集まったことから、子どもたちへの情報を求める家族がとても多いということをはじめ実感しました。

先天性筋強直性ジストロフィーの子どもたちは、必ず知的障害を持っていると言われていますが、意欲低下をさせないことや人間関係を良好に保つスキルの大切さなどが専門医の講話によりわかりました。

また子どもでも心臓の問題が起き得るため、定期的な心臓の検査が必要であることや、早期にリハビリに取り組み、状態が改善しても継続していくことなど多くの知識を得られ、成人で発症する患者との違いと共通点の理解につながりました。



九州中央リハビリテーション学院 浪本正晴先生から、ストレッチの説明 先天性筋強直性ジストロフィー親子のための勉強会 in 福岡にて

そして何より、勉強会終了後に親たちがLINEの交換をするなど、お互いのコミュニケーションが生まれ、患者会にも協力する会員が増えました。

今では、先天性筋強直性ジストロフィーの子どもたちの写真が非公開ウェブに載るようになりました。それを見て成人の患者と家族が喜んだり、同じような症状があることを成人の患者が教えたりなど、世代を超えて、あたかも親戚同士が集まったときのような心温まる場となっています。

「先天性筋強直性ジストロフィー親子のための勉強会」は、その後、患児の親である会員と協力して申請した助成金に採択いただき、札幌・大阪・福岡の3か所で開催し、各地で子どもを連れた親や祖父母たちが多数参加しました。

医療が進展し、救われる子どもが増えたため、実際の

子どもの患者数は推計よりも多いのかもしれませんが。

5. よりよい人間関係を作る場としての患者会

病気のある子どもと母親に対して周囲の方々の支えは欠かせない、と医療者たちは口をそろえて語りました。

母親自身が自分の病気を受け入れ、子どもを支え、自身の人生を豊かに生きるために。

幸せは、良い人間関係を持つことからです。

わたしたちの患者会は、同じ立場を共有し、よりよい人間関係を築くための会です。



先天性筋強直性ジストロフィー親子のための勉強会 in 福岡で協力した患者会会員

6. ご入会について

筋強直性ジストロフィー患者会は会のウェブサイトでは入会申込を受け付けています。

治療薬開発は進みつつあります。前を向き、希望を手にするために、ともに進もうという皆様のご入会をお待ちしております。

特定非営利活動法人 筋強直性ジストロフィー (DM-family)

代表者：籀野あかね

連絡先：高橋真明（担当）

〒167-0052

東京都杉並区南荻窪 4-3-13

Email contact@dm-family.net

URL <https://dm-family.net>

電話 050-5276-8495

* 電話は事務連絡専用です。ご相談の場合はメールでお願いいたします。