

こんにちは！

愛知県筋ジストロフィー協会 です！



筋ジストロフィー患者と家族が よりよく、笑顔で生活するために。

「愛知県筋ジストロフィー協会」は、昭和43年4月、筋ジストロフィーの患者本人と家族が集まり、医療、福祉の充実と根本治療法の開発促進、QOL(生活の質)向上のため、設立されました。一般社団法人「日本筋ジストロフィー協会」は、その上部組織です。

現在 120 名ほどの会員とともに、筋疾患に詳しい病院・医師・療育機関などと連携して活動をしています。

社会の温かいご理解とご協力をいただき、1日も早い治療薬の完成と、筋ジストロフィー患者たちが明るい笑顔で生活できるよう願って活動を続けています。



お困りの時は、どうぞご相談下さい



筋ジストロフィーとわかったけれど、どうしたらいいかわからない、などお悩みの方は、どうぞ私たちにご相談ください。協会への入会もぜひお待ちしております。

【お問合せ】 <http://www.jmda-aichi.org/>

 愛知県筋ジストロフィー協会



愛知県筋ジストロフィー協会 活動のご紹介



患者・家族の交流会、勉強会

自分たちで打ってワイワイ食べるうどんの会、パンやパッチワークなど訓練指導を兼ねた教室など、楽しみながら患者同士、家族同士が仲良くなれるようなイベントを行っています。

患者を持つ親のための「子育て親の会」も活発に活動し、教育・福祉について情報交換しています。



日常ケア 相談会

会員同士で悩み事を話し合ったり、理学療法士のリハビリ講習や相談会をしています。



研修・勉強会

医療研究者や療育の専門家、医療機器メーカーなどを招いて講演や勉強会をしています。

療育キャンプ



年に一度バスに乗って遠出の宿泊旅行をしています。夜はみんなでカラオケをしたり、いつも楽しく過ごしています！

バーベキュー大会



炭火おこしに鉄板焼。いつもお父さんが大活躍です。外で食べるとやっぱりおいしい♪

障害者イベント参加



名古屋市主催の「障害者と市民の集い」に車椅子体験コーナーを出展。シティハンディマラソンに参加する会員もいます。

総会・全国大会



県内または全国から会員が集まり、予算案や協会の今後について話し合ったり、講演や親睦交流をしています。



もっと知ってほしい、 筋ジストロフィーのこと。



Q どんな病気？

A 細胞が壊れ、筋力が弱くなっていく難病です。

「筋ジストロフィー」とは、**進行性に筋肉が壊死・変性し、筋力がなくなってゆく病気の総称**です。

筋細胞の形を保つタンパク質の異常により、筋肉細胞がもろく壊れるため、筋肉としての働きが出来なくなり、筋力低下、筋萎縮を来し、呼吸障害や、同じく筋肉で出来ている心臓の機能障害などが起こります。

デュシェンヌ型では若くして亡くなるイメージが強いですが、最近では医療器具や医学の進歩により40歳頃まで活躍している患者もいます。

また、型によっては比較的軽症の場合もあります。

病気の原因は、**遺伝子の変異**です。

筋肉の機能に不可欠なタンパク質の設計図となる遺伝子に変異が生じたためにおきる病気です。

遺伝子に変異が生じると、タンパク質の機能が障害されるため、細胞の正常な機能を維持できなくなり、筋肉の変性壊死が生じます。

患者数について正確な統計はありませんが、有病率は人口10万人当たり17~20人程度と推測され、国の難病に指定されています。

Q 「筋ジストロフィー」は1種類？

A いいえ、実は多くの病型があります。

遺伝子形式、発症時期や症状などから分類され、下の8種類の他にも多くの病型があります。

デュシェンヌ型

- ・最も患者数が多い筋ジスの代表的な病型
- ・3~6歳で男児に発症
- ・呼吸障害、心筋症、側弯などを合併

ベッカー型

- ・デュシェンヌ型の軽症例
- ・15~6歳を過ぎても歩行可能
- ・進行はゆるやか

福山型

- ・日本人特有で、生まれた時点ですでに発症（先天型）
- ・筋力低下のほか、知的発達の遅れがある
- ・大多数が歩行不可

肢帯型

- ・特徴的な所見がなく胴体に近い手足が筋力低下
- ・どのタイプにも分類されない場合肢帯型となり、種類が多い

顔面肩甲上腕型

- ・顔面筋、肩や首が筋力低下
- ・発症時期は幼児期から壮年期までさまざま

筋強直性

- ・ミオトニー現象（握りしめた手がパツと開けない）
- ・発症年齢は様々、先天型も
- ・臓器の合併症が多い

遠位型

- ・胴体から遠い指や足関節、手首などの筋肉低下
- ・縁取り空胞を伴う遠位型、三好型、眼・咽頭遠位型が高頻度

エメリ・ドレフュス型

- ・幼少時期に発症
- ・筋力低下は比較的軽度
- ・早期からひじ、手、足関節に拘縮がみられる
- ・不整脈



筋ジストロフィーの 治療と研究



Q 治療法はありますか？

A 体を維持し、進行を遅らせる治療をします。

筋ジストロフィーの根本的な治療法はまだありません。運動機能を維持し、進行を遅らせるために、

- ・リハビリテーションや装具、車いす
 - ・人工呼吸器の装着
 - ・心筋保護治療
 - ・脊椎の曲がりを直す側弯手術
- など、**症状に合わせた治療**をします。

デュシェンヌ型では、**ステロイド治療**が有効です。筋力低下の進行を遅らせ、歩行障害になるまでの期間を2年程度延長できるとされています。

最近では、ロボットスーツによるリハビリが保険適用となり、効果が期待されています。



Q 治療薬はありますか？

A 現在、研究がさかんに行われています。

筋ジストロフィーの治療薬開発は、大きく「**遺伝子治療**」「**薬物治療**」、将来的に期待される「**幹細胞再生医療**」のアプローチで研究されています。

現在、世界中で主にデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する治療薬が開発され、中には治験が行なわれているものもあります。

しかし、筋ジストロフィーは患者数の少ない「**稀少疾患**」で、治験を円滑に進める上で様々な障害があります。

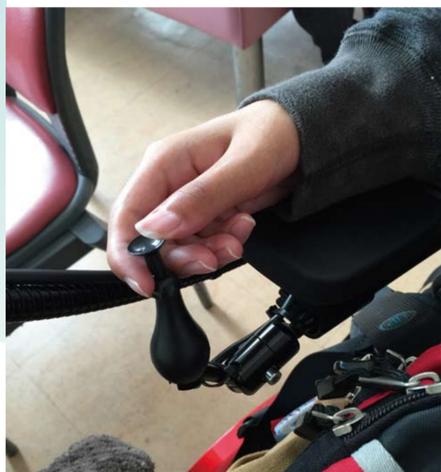
それらを解決するために、「**Remudy(レムディ)**」「**神経・筋疾患医学情報登録・管理機構**」といった患者登録制度や医療機関が連携する「**筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク**」が設立され、国際共同治験を推進したり、患者・研究者・製薬会社との橋渡し役となっています。



筋ジストロフィー患者の 生活を楽にする道具たち



いろいろな道具や工夫で暮らしやすく



ほんの少しの動きで 操作できる工夫

車いすやパソコンの操作、ナースコールなど、それぞれの体の状態に合わせて、指先や口元をちょっと動かすなど、本人のできる動きだけで操作できるように、知恵を絞って工夫されています。

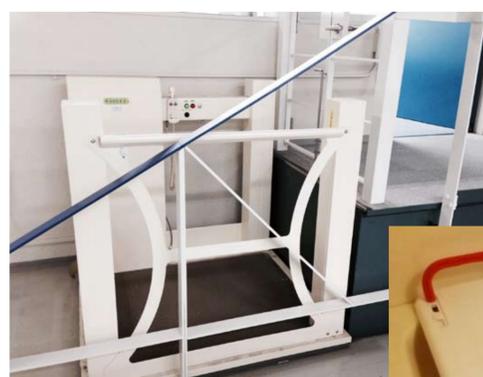
パソコンは操作しやすい 台や姿勢で

姿勢の保持が難しいので、ちょっとした角度の違いで、疲れ方が大きく違ったりします。目線とモニターの高さを合わせたり、寝たままでもパソコンが見られる台などを使います。



ベビーカーではありません これも車いすなんです

小さな筋ジストロフィーの子は、普通のベビーカーでは姿勢が崩れてしまうため、「バギー」に乗っています。ベビーカーに似ていますが、車いすと同じで、体の状態に合わせて作られています。



学校や自宅などの設備を バリアフリーに

学校などにエレベーターがない時は、「昇降機」で階段や段差をクリア。また、自宅のお風呂なども、自分で入りやすく、または介助しやすくなるように、それぞれの事情に合った工夫しています。



愛知県筋ジストロフィー協会



家でも外でも。 広がる筋ジス患者の世界



楽しみたい！ チャレンジしたい！

病気があっても
好奇心は同じ！
旅行やお出かけ、スポーツ、
創作活動などやりたいことを
工夫しながら。



家にも 外とつながれる

インターネットは外出手段。
ネットを通じて、
例えば友だちに会ったり
映画を見に行ったり
できるのです。



「ボッチャ」を 知っていますか？

筋ジス界では人気競技！
パラリンピック強化選手や
海外遠征する人も
いるんですよ！



「やりたい！」を応援してくれる環境

医療機器が コンパクトに

人工呼吸器、痰の吸引器などがコンパクトになり、持ち運んで旅行やお出かけが可能に。

電動車いすの 走行距離が伸びる

バッテリーの性能が上がり、一度の充電で長距離を移動できるようになり、行動範囲が広がりました。

パソコンやタブレット スマホの普及

タブレットやスマホは力がなくても指先だけで操作しやすく、学校の学習などに使ったり、ネットの情報収集がラクに。

SNSで友だちと つながりやすく

Facebook や Twitter などの SNS で、友だちや家族同士のコミュニケーションがしやすくなり、絆が広がりました。

福祉車両と バリアフリー化

福祉車両が便利になり、駅や高速SA、観光地などのバリアフリーも少しずつ進み、出かけやすくなって来ました。

福祉制度が整えば 一人暮らしも

福祉制度が整っている自治体では一人暮らしする人も。自分らしい生活を目指せる環境が今後さらに整うことが望めます。



愛知県筋ジストロフィー協会

