

Expert Lecture

エキスパートに訊く筋ジストロフィー診療のポイント

兵庫医科大学小児科学教室 講師 李 知子

Q
1 DMDの遺伝学的検査を行う際には、
誰がどのように説明したらいいのでしょうか？

A
必ずしも臨床遺伝専門医である必要はなく、主治医が責任をもって実施する。その際、遺伝学的検査を実施する意義や手順を説明することはもちろん、家系内に与え得る影響についても理解し、家族の心情への配慮も不可欠である。遺伝カウンセリングを実施できる準備も整えておくべきである。

はじめに

デュシェンヌ型筋ジストロフィー(Duchenne muscular dystrophy : DMD)は、ジストロフィン遺伝子変異により進行性筋萎縮をきたすX連鎖性疾患であり、小児期発症の筋ジストロフィーのなかでは最も頻度が高い。これまでは治療法のない予後不良の難病であったが、近年治療法の開発が目覚ましく、2020年にはエクソン53スキッピング誘導治療薬であるビルトラルセンが国内で初めて承認された。その他のエクソンに対するエクソンスキッピング誘導治療や遺伝子治療など、さまざまな新規治療法の開発も進んでいる。治療法の開発に伴い、DMDを適切に診断することがますます重要となってきた。DMDの診断には遺伝学的検査が極めて重要である。ここでは、DMDの遺伝学的検査を実施する際の対応について実臨床に即して概説する。

どのようなときにDMDを疑うか？

DMDでは、通常2~5歳頃に転びやすい、走れない、階段昇降が苦手、ジャンプができないなどの運動の異常を呈する。このような症候がみられた際は、血液検査を実施し、クレアチンキナーゼ(CK)値をチェックする。CK値が10,000IU/Lを超えるような高値の際はDMDの可能性が高い。

一方で近年、偶発的な血液検査での高CK血症やアスパラギン酸アミノトランスフェラーゼ(AST)・アラニンアミノトランスフェラーゼ(ALT)高値が診断の契機となることが多くなっている。特に乳児期では運動発達の異常を指摘されることは少ないため、機会採血の際のこれらの異常値が契機となることが多い。AST・ALTが上昇している場合に、ALT優位の場合には肝由来と考えがちであるが、DMDではALT優位となることも少なくない¹⁾。AST・ALT高値を認めた