

報 告

長期入院している Duchenne muscular dystrophy
患者に合併した精神疾患の検討

白 石 一 浩

〔論文要旨〕

Duchenne muscular dystrophy (DMD) に合併する精神発達遅滞は、原因蛋白である dystrophin の中枢神経での機能不全の一つの現れであると考えられている。長期入院中の DMD 患者を調べると、精神発達遅滞だけではなく、自閉性障害、学習障害、統合失調症、強迫性障害、うつ病性障害の合併例もみられた。DMD では筋症状が注目されるが、小児期には発達の遅れ、自閉性障害といった精神疾患が生じうる可能性を念頭に、知的面での発達にも関心を寄せる必要がある。また、成人期に新たに精神疾患を発症する可能性もあり、身体面の管理のみならず、精神症状も観察できるような多職種連携が必要である。

Key words : 筋ジストロフィー, 精神発達遅滞, 自閉性障害, 統合失調症, 自閉症スペクトラム障害

I. はじめに

Duchenne 型筋ジストロフィー(以下 DMD) は筋肉の dystrophin 蛋白の機能不全のため、全身の筋力低下が進行性に進む疾患で、患者の多くは、小学生の間に車いすが必要になる¹⁾。小児保健の分野では、筋肉の病気として広く知られている。

最近の人工呼吸器の進歩に伴って、DMD 患者の平均寿命は1970年代には10歳代であったのが、近年は30歳前後へと延長している²⁾。寿命が延びた分、小児期には目立たないが、成人期以降顕著化する問題があることが明らかになってきた。長期の呼吸器管理に伴う問題³⁾、拡張型心筋症に対する管理⁴⁾、嚥下機能低下に伴う問題⁵⁾などである。

このような、成人期以降の DMD 患者が合併する問題点には、小児期の主治医である、小児神経専門医、神経内科医だけでは十分に対応することは難しく、循

環器科、呼吸器科、消化器科といった専門医らとの連携が必要となってきている。しかし、現実には DMD は小児期の病気、筋肉の病気という認識が強く、神経内科以外の専門医には成人期以降の DMD のことは最近になって少しずつ知られてきているというのが現状である。

精神疾患の合併については、精神発達遅滞 (mental retardation, 以下 MR) が、DMD に合併することは古くから知られていた⁶⁾。また、最近、発達障害の合併も報告されている⁷⁾。これらの精神疾患は小児期に症状がみられるので、主に小児期の主治医である小児科医の間では、そのような合併症があることは認識されている。しかし、日常のフォローの中では、目につきやすい筋力低下の問題への対応に追われ、発達面、社会面への配慮が、おろそかになりがちである。

DMD 患者の成人期以降の精神疾患に関する報告となるときわめて少ない。その理由はいくつか考えら

Psychiatric Disorders in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy Who Spend a Long Time Under Medical Treatment in the Hospital

Kazuhiro SHIRAIISHI

宇多野病院小児神経科 (医師/小児科)

別刷請求先: 白石一浩 宇多野病院小児神経科 〒616-8255 京都府京都市右京区鳴滝音戸山町 8

Tel : 075-461-5121 Fax : 075-464-0027

[2276]

受付 10. 9.13

採用 12. 5.17

れるが、MR、発達障害をはじめとして、精神疾患がDMDに合併するということが、筋症状にくらべて、それほど医療関係者に認識されていないことが原因の一つと推測される。特に、成人期以降は、直接命に関わる問題が多くなるため、精神症状への関心が少なくなる。

今回われわれは一施設であるが、長期入院しているDMD患者の中で、MR、自閉性障害の合併例や、成人期以降に統合失調症、うつ病性障害、強迫性障害を発症した症例を経験した。DMD患者のライフスタイルは変化しており、療養型病院で生活する患者は減少し、地域の学校へ通い、成人後も呼吸器をつけて、地域で生活する患者が増えている。そのような変化に対応して、筋力低下、呼吸器、心筋症の管理のみならず、小児期の知的発達から、成人期の精神疾患にいたる精神的な関わりを地域の医療が提供する必要があることを示唆する症例であると考え、報告する。

II. 目 的

長期入院中のDMD患者にMR、発達障害、その他の精神疾患を合併した症例を提示し、今後、増えるであろう、DMD患者の在宅フォローにおいて、精神的診察がどのようにあるべきかを考察する。

III. 研究方法

1. 対象者

2010年6月の段階で、当院に3か月以上入院中で、小児科医が担当しているDMD患者20人である。DMDの診断は遺伝学的検査、筋生検検体のdystrophin免疫染色法によって確定した。患者の基本情報として、現在の年齢、入院期間、歩行が不可能となった年齢を調べた。今回の検討にあたって、本人もしくは親から、文書で同意を得た。

現在の年齢は14～38歳で平均26.8歳であった。入院期間は3か月～28年で平均12.3年であった。この20人を対象に以下の方法で検討を行い、精神疾患と診断できたものを症例報告する。

2. MRについて

カルテ記載、発達歴の記載から、乳幼児期に言語発達の遅れが判定でき、かつ知能テスト(WISC-ⅢもしくはWAIS-R)、もしくは発達検査(新版K式)の評価でIQ(DQ)が70以下のものを精神発達遅滞と判

定した。

3. 自閉性障害について

養育者からの乳幼児期の様子、実際の入院生活、学校生活の様子から、DSM-IV-TRに基づいて、小児神経専門医2名で同じ症例を観察し、2名が自閉性障害と分類したものを自閉性障害と診断した。補助として、PARS (Pervasive Developmental disorders Autistic disorder Society Japan Rating Scale)⁸⁾を使用した。

この評価尺度は広汎性発達障害に関する評価尺度であり、PARS原本では、スクリーニングとして、「幼児期ピーク得点が9点以上であれば、広汎性発達障害を強く示唆される」とあるが、今回の検討では、広汎性発達障害に含まれる、自閉性障害以外の他の疾患は、男性であることからレット障害、临床上知的退行がないことから小児期崩壊性障害、言語発達の遅れが確認できることからアスペルガー障害が、自閉性障害と診断し得た症例を対象にしていることから特定不能の広汎性発達障害が鑑別されるので、「9点以上であれば、自閉性障害を強く示唆される」と考え、自閉性障害の臨床診断を補足する形で、使用した。

また、本論文では診断基準にDSM-IV-TRを使用しているので、ICD-10での小児自閉症ではなく、自閉性障害という分類名を使用する。

4. MR、自閉性障害以外の精神疾患について

その他の精神疾患が疑われ、本人、もしくは養育者が精神科受診を希望された症例に関して、精神科医1人が診察を行い、DSM-IV-TRに基づいて、診断した。

IV. 結 果 (表)

1. MR合併例

カルテ上言語発達の遅れの記載があるものが6例(症例1, 2, 3, 4, 7, 8)あり、知能テスト、発達テストにて知能、発達指数が70以下であった症例は6例中5例(症例3は、初語が2歳と遅れていたが、IQ118であった。自閉性障害と診断されたので、自閉性障害合併例として後述する)であった。その5例のうち3例(症例1, 2, 4)は自閉性障害と診断された。残り2例中1例(症例7)では知能テストを18歳時に行い全検査IQは68であった。症例8は入院時のK式発達テストでDQ69であった。自閉性障害と診断された3例は自閉性障害合併例として後で述べる。症

表 症例のまとめ

症 例	現 在 年 齢 (歳)	入院期間 (年)	歩行不可 年 齢 (歳)	IQ or DQ	言語発達	自閉性障害	精神疾患
1	14	3	10	IQ69	2 語文 3 歳	あ り	な し
2	15	3	11	IQ63	2 語文 3 歳	あ り	な し
3	15	3 か月	12	IQ118	初語遅れ	あ り	な し
4	18	6	8	DQ10	初語 2 歳	あ り	な し
5	18	9	10	未施行	遅れなし	な し	な し
6	21	7	10	IQ45	不 明	な し	強迫性障害
7	24	6	12	IQ68	遅れあり	な し	な し
8	24	14	10	DQ69	初語遅れ	な し	な し
9	24	6	11	未施行	遅れなし	な し	な し
10	26	23	9	未施行	遅れなし	な し	な し
11	28	3	10	未施行	遅れなし	な し	な し
12	30	10	12	未施行	遅れなし	な し	統合失調症
13	31	9	8	未施行	遅れなし	な し	な し
14	31	16	9	未施行	遅れなし	な し	統合失調症
15	35	14	10	未施行	遅れなし	な し	うつ病性障害
16	35	24	10	未施行	遅れなし	な し	な し
17	36	11	9	未施行	遅れなし	な し	な し
18	36	31	10	未施行	遅れなし	な し	な し
18	37	11	9	未施行	遅れなし	な し	な し
20	38	28	10	未施行	遅れなし	な し	な し

(注) 1. 歩行不可年齢は、歩行ができなくなった年齢をあらわす。
2. IQ は WISC-Ⅲもしくは WAIS-R による評価, DQ は新版 K 式検査による評価を示す。
3. 2 語文 3 歳は 3 歳まで 2 語文が出なかったことを示す。初語 2 歳も同様。
4. 症例 6 は現在の状態からは言語発達の遅れがあったと想定されるが、記録がなかった。
5. 症例 7 はカルテ上言語発達の遅れがあるとのみ記載されていた。
6. 症例 8 はカルテ上初語の遅れがあるとのみ記載されていた。

例 7, 8 の詳細は以下の通りである。

<症例 7>

筋生検にて、dystrophin の免疫染色陰性、dystrophin 遺伝学的検査にて、エクソン52の欠損がみられた。12歳で歩行不可となり、21歳から非侵襲的人工呼吸器（non-invasive ventilation, NIV）を使用している。現在24歳で、電動車いすを使用中である。

18歳時、家族の都合で長期入院となった。言語発達は遅れ気味とカルテ記載がある。詳細は不明。筋力低下のため、養護学校（現在の支援校にあたる）中等部、高等部に通った。知的な評価は受けていなかった。入院後の日々の発言内容より、精神発達遅滞を疑い、18歳時に WAIS-R を施行。言語性 IQ79、動作性 IQ65、全検査 IQ68であった。

<症例 8>

遺伝学的検査にてエクソン48, 49, 50の欠損がみられた。10歳で独歩不可となった。19歳より NIV を使用している。現在24歳、寝たきり、全介助の状態、発語は 2 語文レベルである。

カルテ記載に、初語の遅れの記載がある。詳細は不明。地元小学校普通クラスに在籍していた。10歳から長期入院している。入院時の K 式発達テストにて、DQ69であった。

2. 自閉性障害合併例

20症例中 4 例（症例 1, 2, 3, 4）が自閉性障害と診断された。詳細を以下に記す。

<症例 1>

dystrophin 遺伝子塩基配列検査にて、エクソン19

に nonsense mutation を認めた。10歳より独歩不可となった。現在14歳で電動車いすを練習している。

人見知りなく、1歳すぎに初語は出たが、その後単語は増えず、2語文は3歳から可能となった。地元小学校に通うが、友人関係を作るのが苦手であったが、大きな問題とならず、地域での生活を送っていた。11歳時より入院。対話にて、相手のことはかまわず、一方的に自分の話したいことを話す、同じ質問を繰り返すといったことが、観察された。話をするときには視線が外れがちであった。幼児期に言語発達の遅れもあり、自閉性障害と診断した。入院時施行した WISC-III では言語性 IQ 65, 動作性 IQ 68, 全検査 IQ 69 であった。小学生時に行った, PARS では幼児期ピーク得点は16点 (スクリーニング値9点), 現在得点は15点 (スクリーニング値13点) といずれも、自閉性障害を示唆する点数であった。

<症例2>

筋生検の dystrophin 免疫検査にて、陰性であった。11歳で独歩不可となった。現在15歳で車いすを自走している。

人見知りは乏しかった。2語文が3歳と遅れていた。2歳時に行った感冒時の血液検査の異常をきっかけに DMD と診断され、フォローされていたが、自閉性障害の疑いは持たれたことはなかった。こだわりがきつく、地元小学校では些細なことで友人とけんかとなり、トラブルが堪えなかった。家庭でも「何度叱っても同じ間違いをする」と、叱られることが多く、両親も「どう関わればいいのかわからない」ということで、12歳時より当科紹介入院。両親には自閉性障害であることを説明し、本人には少人数での対応を行い、その間に、両親も自閉性障害に関して、勉強してもらい、高等部終了後は在宅に戻ることを目標に入院となった。入院時施行した WISC-III では言語性 IQ72, 動作性 IQ60, 全検査 IQ63 であった。下位分類で算数が評価点1で、学校の算数の学業成績や、学校の先生の評価を総合し、算数障害を併せ持つと判断した。中学生時に行った, PARS では現在得点は19点 (スクリーニング値20点) とスクリーニング値とはほぼ同じであったが、幼児期ピーク得点は14点 (スクリーニング値9点) と自閉性障害を示唆する点数であった。

<症例3>

筋生検にて dystrophin の免疫染色陰性であった。12歳で独歩不可となった。現在15歳で、電動車いす使

用中である。

人見知りは乏しかった。初語が2歳と遅れた。「おとなしいから、あまり話さないのかと思っていた」と母親は話されていた。地域の発達相談にて、3歳時に自閉性障害と診断された。その後、歩容異常から DMD と診断された。母親は、「走ったりができなかったので、筋肉の病気は納得できたが、自閉症と言われても、あまりピンとこなかった」と言う。その後地元小学校に通った。同じことを何度も質問する、決まった遊びしかしないといったことがみられた。友人関係を作るのは苦手であった。学校の勉強は苦手で、小学3年生より、特殊クラスに通うようになった。病院併設の支援学校の高等部進学時に入院。入院時施行した WISC-III では言語性 IQ110, 動作性 IQ124, 全検査 IQ118 であった。中学生時に行った, PARS では現在得点は12点 (スクリーニング値20点) とスクリーニング値以下であったが、幼児期ピーク得点は16点 (スクリーニング値9点) と自閉性障害を示唆する点数であった。知能テストは平均の得点であったが、作文は苦手で、2行程しか書けず、書字表出障害を併せ持つと診断した。読みの能力は学校、家庭において問題にはなっていなかった。

<症例4>

dystrophin 遺伝学的検査にて、エクソン12の欠損が認められた。8歳で独歩不可となった。家族の都合で、12歳から長期入院している。繰り返し誤嚥性肺炎に罹患し、13歳時に気管切開、胃瘻造設施行された。現在18歳で、寝たきり、全介助状態である。

人見知りなし、初語は2歳とカルテ記載があった。その後単語は増えず、今も反響言語のみである。3歳時に自閉性障害の診断を受けた。12歳時に新版 K 式発達検査にて DQ10 であった。PARS は乳児期ピーク得点で35点 (スクリーニング値9点), 現在得点で29点 (スクリーニング値20点) といずれも、自閉性障害を示唆する点数であった。

てんかんを合併していた。9歳時、眼球偏位し、全身力が入る発作が出現した。その後も繰り返しみられ、脳波にて、全般性棘徐波がみられ、局在関連てんかんによる2次性全般化と診断された。sodium valproate, carbamazepine にて治療され、発作は抑制されている。

3. その他の精神疾患合併症例

20症例中4例(症例6, 12, 14, 15)が他の精神疾患と診断された。

統合失調症が2例, 強迫性障害, うつ病性障害がそれぞれ1例であった。詳細を以下に記す。

<症例6: 強迫性障害合併例>

dystrophin 遺伝学的検査にて, エクソン8を含む欠損を認めた。10歳で独歩不可となった。19歳よりNIVを使用している。

家族が複雑で, 幼少期発達歴不明である。14歳時より長期入院している。14歳時 WISC-IIIにて言語性IQ50, 動作性IQ40, 全検査IQ45であった。20歳頃から, 誰かが近くにいないと, 看護師の名前を大声で叫ぶようになった。当初は構ってもらいたいからするのではないかと考えられていたが, 程度が徐々にひどくなり, 1分も1人でいられず, 大声で看護師の名前を叫ぶような状態となった。自分でも「気持ちがどうしようもない」と話した。精神科医の診察にて, 「不安な感じからたまらず大声を出してしまう, そうしても不安はなくなる」と言語化でき, 強迫性障害と診断され, paroxetine hydrochloride hydrate, olanzapine 内服にて, やや改善, 現在も内服継続中である。

<症例12: 統合失調症合併例>

筋生検にてDMDと診断された。発達歴に異常はない。12歳で独歩不可となった。20歳よりNIVを使用している。24歳時に気管切開術施行された。現在30歳で寝たきり全介助状態である。

29歳頃より, 「お父さんを飲み込んでしまった」, 「今宇宙と交信しています」といった発言がみられるようになり, 気分の浮き沈みも激しくなった。寝たきり, 気管切開し, 24時間呼吸器管理の状態であったので, 彼の発言内容の評価は難しかったが, 時間をかけて, 看護師や母親が聞き取り, その情報をもとに, 精神科医が診察し, 妄想, 幻聴と判断され, 会話内容もつじつまが合わないことから, 統合失調症と診断され, blonanserin 内服を開始した。軽快再燃を繰り返している。現在も内服継続中である。

<症例14: 統合失調症合併例>

筋生検にてDMDと診断された。発達歴に異常なし。9歳で独歩不可となった。15歳時より長期入院している。24歳よりNIVを使用している。25歳時気管切開術, 29歳時胃瘻造設術を受けている。現在31歳で寝たきり, 全介助状態である。

21歳時, 「プレイステーションを買わさないようにしているヤツがいる」と言った発言を繰り返すようになった。状況から全く意味不明の発言であった。呼吸器は使用していなかったが, もともと言葉数の少ない方で, 評価は困難であったが, 精神科医の診察にて, 妄想, 幻聴と判断され, 統合失調症と診断された。haloperidol 内服開始した。その後軽快し意味不明の発言はない。内服は継続中である。

<症例15: うつ病性障害合併例>

患者の兄がDMDと筋生検にて診断されていた。患者は臨床的にDMDと診断された。10歳で独歩不可となった。22歳よりNIVを使用している。

発達歴に異常なし。25歳より, 気分が落ち込むことが多くなり, 精神科医の診察にて, 毎日, 1日中続く, 抑うつ気分, うれしい気持ちの欠如, 眠りが浅い, イライラする, 何もやる気が出ない, 集中できないといった大うつ病エピソードが1か月にわたって確認され, うつ病性障害と診断された。milnacipran hydrochloride 内服にて, 軽快。現在も内服継続中である。

V. 考 察

考察に入る前に, 今回の対象患者がDMDとして, 重症もしくは軽症に偏ってはいないかの検討をしておきたい。対象患者の歩行ができなくなった年齢は平均10歳(8~12歳)であり, これはDMD患者としては標準的である⁹⁾。また, 全例で知能テストを行っていないので, 厳密ではないが, 日常生活上知的な遅れを指摘されたことがない対象者を知的には正常範囲と考ええると, MRの分布は20例中6例で30%にあたり, この分布もDMDとしては標準的なものである¹⁰⁾。このように, 今回の報告した症例は, 長期入院している(3か月~28年)という, 特異な環境要因は考慮しなくてはならないが, 筋力, 知能からみて標準的なDMD患者集団に認めたものといえる。

そう考えると, 今後DMD患者が地域で生活し, 成人期以降も在宅で生活する方が増えていく場合, 今回の症例報告のような精神疾患を合併する患者が出てくる可能性がある。それらの問題に対応するためには, 呼吸器, 循環器の専門医のみならず, 精神科医の介入も必要であろう。今回の症例から, 小児期から成人期にわたって, 精神発達面でのフォローのあり方, 精神疾患の早期発見に関して, 考察する。

小児期には, MR, 自閉性障害の合併を念頭におい

てフォローすることが必要である。

いずれも、早期の言語発達の遅れがなかったかどうかを確認することが大切である。今回 MR 合併症例として報告した 2 症例では知的な評価はなされていなかった。DMD による、歩行障害などの筋力低下の症状が目立つため、知的な面のフォローまでなされない傾向があるのではないかと。また、学校で少人数での対応となった場合、授業運営にそれほど問題がないと、知的な遅れがそれほど問題視されないのかもしれない。また、行動範囲が狭いことが、おとなしい印象を親や学校関係者に与え、言語発達の遅れがあっても、「口数の少ない子」として扱われ、気づかれにくいものかもしれない。そういった患者の中から、精神発達に遅れがある患者を見い出すためには、筋症状だけでなく、知的発達のこと、保育園、幼稚園、学校での様子をも含めた問診を心がけ、就学前には知能テストを行うことが望ましい。

今回報告した自閉性障害 4 症例のうち、2 症例は 3 歳前後で自閉性障害の診断を受けていたが、残り 2 症例は小学校高学年まで診断を受けることはなかった。診断されなかった 2 症例とも PARS の幼児期ピーク得点は高く、就学时に自閉性障害を念頭において、問診、診察をすれば、診断は可能であったと思う。早期診断という意味で、MR 同様、就学前に対人関係、社会性に問題を感じる場合は知能の評価とともに、発達障害の専門医にコンサルトすることが望ましい。

しかし、自閉性障害という診断を、いつ伝えるのかはケースバイケースであろう。例えば、症例 1 では PARS の幼児期ピーク得点は高いが、家庭でも学校でもそれほど、問題視されておらず、入院を機に、自閉性障害の診断がついた。入院生活でも、会話が一方的であることにこちらが慣れれば、大きな問題なく、過ごしている。このような症例では、たとえ就学前に早期診断し、親に伝えたとしても、その時期に親が問題だと感じていなければ、親自身その診断を受け入れるのに困難を覚え、患者の日常生活には逆に悪影響が出るかもしれない。

症例 1 とは違い、症例 2 では、親も学校も対応に困っていた。親が長期入院を考えた原因の一つは、その育てにくさであった。そのことを考えると、このような症例では早期診断、早期介入にて、育てにくさ、学校でのトラブルへの対応をすることによって、入院せずに、在宅生活を継続できたかもしれない。

症例 3 では、母親は自閉性障害の診断は、あまり実感がなかったと話されていた。実際に、日常生活上の会話などはできており、小学校に入って、勉強が苦手、同じことを何度も聞いてくるということがみられて、自閉性障害ということに納得されたと話された。

このように、自閉性障害の早期診断は発達障害の専門医であれば、就学时に可能と思われるが、自閉性障害の診断をいつ伝えるかは、親の育てにくさ、学校での困り具合をみて、臨機応変に考える必要がある。

また、DMD に合併した自閉性障害では PARS の評定で、幼児期にはスクリーニング値を超えて、自閉性障害が示唆されると評価された症例でも、児童期になると、スクリーニング値以下となる症例が 2 例いた(症例 2, 3)。このことは幼児期には自閉性障害の症状が目立っていても、就学後目立たなくなる症例が存在する可能性を示している。また、前述のように、筋症状のため、少人数で対応されていたり、患者自身の活動範囲が狭いと、対人関係の問題が目立たない可能性がある。そのため、就学以降には、対話のやり取りや、作文、友人との遊び方等に注意をはらって問診を心がける必要がある。些細ではあるが、対人関係の問題に気付かれた時には、幼児期の様子を確認することが必要である。

MR、自閉性障害は小児期に症状を認め、その時期の主治医は多くは小児科医であろう。小児科医にとって、上記疾患を疑い、診断、もしくは適切に専門医に紹介することはそれほど困難ではないと思われる。しかし、成人期以降の患者を、統合失調症、うつ病性障害、強迫性障害と診断するのは、精神科医以外では困難ではないだろうか。今回の症例では統合失調症、うつ病性障害、強迫性障害の 4 例はいずれも、20 歳前後で発症していた。DMD で 20 歳というと、多くの患者が寝たきりで、呼吸器を使用した状態で生活をしている。そのため、彼らの話す内容は初対面の者には大変わかりにくい。文字盤を使用する場合も多い。そのような状態で、彼らの発言内容が病的かどうかの判断は大変むずかしい。われわれの統合失調症の 2 症例も、最初はふざけているのかと思われていた。そのうちに、簡単な受け答えもできなくなり、精神科受診となった。彼らの発言が病的かどうかは、精神科医であっても、困難であった。その時に最も役立つ情報は、患者をよく観察されている、親、看護師、介助員からの情報であった。このように、DMD 患者の精神症状は大変わかりにくく、周囲の者もそのつもりで聞かないと、ふ

ざけているのか精神症状なのかかわからない。まずは、周囲の者がDMD患者に精神疾患が合併しうることを認識し、気になる発言があれば、精神科受診を勧めることが必要である。

DMD患者のライフスタイルが変わり、療養型病院に入院するのではなく、患者らは地域で生活し、車いすに呼吸器をつけて、いろいろな所にでかけるようになってきた。しかし、今の医療はそういう彼らを受け入れる準備ができていだろうか。現在、寝たきり状態のDMD患者が、電動車いすや呼吸器を使って生活しているという実態をすべての医療関係者が熟知しているとはいいがたい。小児科医であっても、療養型病院以外の一般病院の小児科医にとっては、DMD患者を診察、外来フォローする機会は最近増えてきたのが現状である。一般内科系の医者にとっては、成人したDMD患者となると、尚更、診察機会の乏しいのが現状ではないか。今後在宅が進むと、車いすで呼吸器を使用したDMD患者が地域の病院の種々の科を受診することになるだろう。DMD患者が安心して受診できるように、医療関係者は成人期以降に問題となる種々の合併症について認識を深める必要がある。今回の症例は、従来知られている、呼吸器管理、心筋症管理に加えて、精神科医の介入も必要である可能性を示唆している。また、小児期からDMD患者に関わる者は、MR、発達障害の合併の知識はあるが、筋力低下が日常生活上、大きな問題となるので、知的発達、社会面の発達への配慮がおろそかになりがちである。今一度、筋力低下のみならず、知的な発達、学校の様子にも注意を払ってフォローする必要があることを再認識し、その他の合併症に関しては、成人期以降を考慮し、適切な時期に専門医と連携するよう努めなくてはならない。

文 献

- 1) Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell* 1987; 51: 919-928.
- 2) 小牧宏文. Duchenne 型筋ジストロフィー 4) 心合併症. 埜中征哉, 小牧宏文. 小児筋疾患診療ハンドブック. 第1版. 東京: 診断と治療社, 2009: 63-66.
- 3) Finder JD, Brinkrant D, Carl J, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy; ATS Consensus Statement. *Am J Respir Crit*

Care Med 2004; 170: 456-465.

- 4) Spurney CF. Cardiomyopathy of Duchenne muscular dystrophy: current understanding and future directions. *Muscle Nerve* 2011; 44: 8-19.
- 5) Martigne L, Seguy D, Pellegrini N, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Nutr* 2010; 29: 60-64.
- 6) Worden DK, Vignos PJ Jr. Intellectual function in childhood progressive muscular dystrophy. *Pediatrics* 1962; 29: 968-977.
- 7) Wu JY, Kuban KC, Allred E, et al. Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *J Child Neurol* 2005; 20: 790-795.
- 8) PARS 委員会. 広汎性発達障害日本自閉症協会評定尺度 (PARS). 第1版. 東京: スペクトラム出版社, 2008: 1-30.
- 9) 埜中征哉. Duchenne 型筋ジストロフィー 1) 臨床症状と経過. 埜中征哉, 小牧宏文. 小児筋疾患診療ハンドブック. 第1版. 東京: 診断と治療社, 2009: 52-55.
- 10) 桂 千晶. Duchenne 型筋ジストロフィー 9) 認知機能. 埜中征哉, 小牧宏文. 小児筋疾患診療ハンドブック. 第1版. 東京: 診断と治療社, 2009: 87-90.

[Summary]

In this study, we show patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD) have psychiatric disorders such as autistic disorder, schizophrenia, depressive disorder, and obsessive-compulsive disorder, in addition to mental retardation. Some cases were classified as learning difficulties, rather than mere mental retardation; in the management of pediatric DMD, therefore, it is necessary to focus on mental development, in addition to muscle symptoms. Further, considering that the age at onset of schizophrenia, depressive disorder, and obsessive-compulsive disorder was beyond 20, the team of specialists is needed to evaluate and manage psychiatric symptoms in DMD patients in a bedridden condition with ventilation.

[Key words]

Duchenne muscular dystrophy, mental retardation, autistic disorder, schizophrenia, autism spectrum disorder