

特別講演 2

「筋ジストロフィーの病態・診断・最新治療」

国立病院機構鈴鹿病院 院長

久留 聡 先生

筋ジストロフィーは進行性で骨格筋を病変の主座とする遺伝性疾患であり、様々な病型があります。本講演では最近の筋ジストロフィーにおける診断、治療のトピックを取り上げたいと思います。まず診断の手順について、「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引」を元にお話しいたします。特に自己免疫性炎症性筋疾患の中に筋ジストロフィーと類似した臨床像をとる例があり鑑別が重要になります。CT, MRI などの骨格筋画像検査は補助診断としての重要性が増しつつあり、いくつか診断価値の高い画像の例を提示いたします。また、各病型の複雑な病態機序も徐々に解明されつつあり、筋強直性ジストロフィーの分子病態について解説します。治療面では Duchenne 型筋ジストロフィーに対する核酸医薬による治療が 2020 年に承認され大きな進展がみられましたが、まだまだ課題が多いのが現状です。