

もしかして、神経筋疾患かも？

NMDクイズ

対象年齢のめやす：2-14歳

NMDでない場合がほとんどですが、「B」の項目にあてはまる場合

少しでも気になる方は、
専門施設にご相談ください



Q1 手をつかわず立てますか？

床から立ち上がる時、手を使わず立てますか？ひざや床に手をつけて、「よっこいしょ」と手に力を入れてお尻を突き出すように立ち上がってませんか？



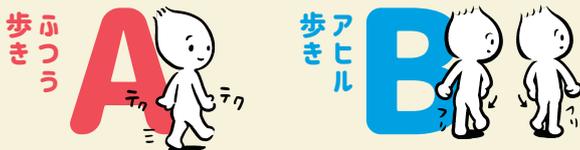
Q2 両足ジャンプできますか？

ジャンプ（両足が浮いている状態）はできますか？
できたとしても、わずかしが浮きませんか？ ※2歳半ごろまでのジャンプしはじめの時期は除きます



Q3 アヒル歩きになってませんか？

歩くとき、アヒルがお尻を振るような歩き方になってませんか？



Q4 うまく走れますか？

両足が地面からはなれた走り方ができますか？走れたとしても競歩のようにひざが曲がらず、早歩きをしているような走り方になってませんか？



Q5 突然転ぶことは多いですか？

何も無いところで、よく転びますか？お尻から落ちるように、急に腰が抜けたみたいにとストンと転ぶことはありますか？ ※1-2歳ごろの歩きはじめの時期は除きます



Q6 手をつかわず椅子から立てますか？

椅子から立ち上がる時、手を使わず立てますか？机や椅子に手をつけて、手に力を入れて立ち上がってませんか？



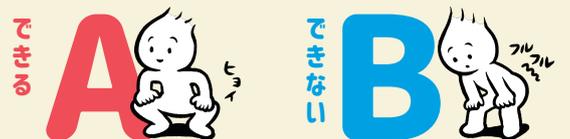
Q7 手をつかわず階段がのぼれますか？

階段をのぼる時、手すりをつかんで“よいしょ”と腕の力でのぼっていませんか？または、手すりに頼らなくても、足を交互に出してのぼることができず、1段1段両足をつけていませんか？



Q8 スクワット（屈伸）できますか？

スクワット（屈伸）した時に、もとの姿勢に立ち上がれなくなることはありませんか？



Q9 疲れやすいですか？

他の子よりも体力がない、遊ぶのを早めにやめてしまうなど、
疲れやすい様子はありませんか？



Q10 運動発達がゆっくりでしたか？

小さいお子さんのお座り、立ち、最初の一步や走りをはじめなど、
これまでの運動発達は、他の子よりもゆっくりでしたか？



もしかして

NMD?



ゆっくりな 運動発達のなかに、 まれに隠れている NMD*(神経筋疾患)

お子さんが歩きづらそう。ジャンプができない。床や椅子から立ち上がりづらそうにしている…。

お子さんの運動能力は個性によるところがほとんどです。しかしこういった特徴が長く続いたり、症状が少しずつ進んでいくような場合には、まれに“NMD(神経筋疾患)”というグループに分類される病気たちが隠れていることがあります。NMDは症状が進んでいく病気なので、

早期受診と早期診断が重要です。最近は医療の進歩により治療できる病気も増えつつあります。

*NMD:Neuromuscular Disorders

NMD(神経筋疾患)とは?

“NMD(神経筋疾患)”とは、脳や脊髄、末梢神経、または筋肉などの異常によって、運動機能に影響をおよぼす病気の総称です。代表的な疾患に「筋ジストロフィー」「脊髄性筋萎縮症(SMA)」「ポンペ病」などがあり、どの疾患にもよく似た症状が現れます。そのため、専門の先生による適切な検査と診断のために、小児神経内科や脳神経内科の受診が必要です。

筋ジストロフィー

筋肉が壊れやすく、筋肉の再生が追いつかなくなる希少な病気です。そのため、筋力が徐々に低下し、運動機能など、さまざまな機能に障害が起こります。

人口10万人あたり17~20人程度^{※1}と言われており、原因や症状によって数種類に分類されます。中でも発症頻度が高いとされるのが、主に男児に発症する「デュシェンヌ型筋ジストロフィー」です。症状の現れ方には個人差がありますが、歩き始めが遅れるなど、乳幼児期から症状が現れ、体の中心に近いところから筋力の低下が起こり始め、その後進行していきます。



※1 難病情報センターホームページ
(2020年5月現在)から引用

せきぞいせい きんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症(SMA^{※2})

運動のために使用する筋肉をコントロールする神経がだんだんと失われていく、進行性の希少な病気、人口10万人あたり1~2人程度に発症する^{※1}と言われています。赤ちゃんから大人まで、はばひろい年齢で発症し、症状の程度も患者さんそれぞれで異なります。いくつかのタイプがありますが、1歳半以降に症状が出始めるIII型SMAというタイプは、一度は歩けるようになったのちに、少しずつその運動機能が失われていきます。運動神経の病気なので、知的には影響がないことも特徴です。



※1 難病情報センターホームページ
(2020年5月現在)から引用
※2 spinal muscular atrophy: SMA

ポンペ病

体内の細胞内の小器官：ライソゾームで、不要になった物質の分解がうまく行かなくなることができない「先天性代謝異常症」の1つで、筋力の低下をはじめ、さまざまな症状が現れます。患者さんは人口4万人あたり1人程度^{※3}と言われており、乳児期から発症する場合もあれば、大人になってから発症することもあり、その程度や時期は個人差があります。運動機能だけでなく、呼吸がしづらかったり、風邪をこじらせたり、気管支炎などの呼吸器の感染症にかかりやすくなるのも特徴です。



※3 Martiniuk F et al. Am J Med Genet 79(1): 69-72, 1998

その他、似た症状が現れる 小児のNMDの代表例

遺伝性ニューロパチー、先天性ミオパチー、筋強直性ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィー、免疫介在性ミオパチー、先天性筋無力症候群、(ポンペ病以外の)代謝性筋疾患など



NMDが気になる方は、専門施設にご相談ください。

1: 専門施設を探す

NMDの相談ができる専門施設(小児神経内科や脳神経内科など)をご紹介します。疾患別の施設にはありませんが、NMD全般についてご相談いただけます。



SMAの相談ができる施設



ポンペ病(ライソゾーム病)の相談ができる施設



デュシェンヌ型筋ジストロフィーの相談ができる施設

2: 専門の先生に相談

「もしかしたら」と思われたら、様子を見てお時間を過ごされるよりも、「STEP1」で検索した施設に早めに受診し、専門の先生(小児神経内科医、脳神経内科医)に相談してみませんか?

※表面で紹介しているタイプは、疾患の診断をするものではありません。



3: 詳しい検査で確定診断

受診先で専門の検査(酵素活性測定や遺伝学的検査など)を行います。

※遺伝子の突然変異によって生じることも報告されているので、必ずしも遺伝によって発生するものではありません。

