

国内筋ジストロフィー専門入院施設における 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの病状と 死因の経年変化 (1999~2013年)

齊藤 利雄^{1)*} 久留 聡²⁾ 高橋 俊明³⁾
鈴木 幹也⁴⁾ 尾方 克久⁴⁾

要旨：1999~2013年10月1日時点の全国27筋ジストロフィー専門施設入院患者データベースの顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (facioscapulohumeral muscular dystrophy; FSHD) 情報を解析した。各年の入院例数は63~72例で、平均67.1 ± 3.3例であった。50歳以上の高齢層が徐々に増加し、最高年齢は82.8歳であった。多くは歩行不能で、人工呼吸器装着率は、1999年の21.0%から2013年には71.0%と増加した。1999年に98.4%であった経口摂取率は、2013年には75.4%となった。死亡報告36例中、15例は呼吸不全、4例は心不全であった。重症FSHDでは、呼吸管理、栄養管理が問題となり、呼吸不全は生命予後を左右する。

(臨床神経 2019;59:716-722)

Key words：筋ジストロフィー病棟入院患者データベース、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー、呼吸不全、栄養管理、死因

緒 言

筋ジストロフィー病棟は、進行性筋萎縮症対策要綱に基づく筋萎縮症児への医療と教育の提供のため、1964年から各地の国立療養所に順次設置され、1979年までに全国27国立療養所に約2,500床が整備された^{1)~7)}。当初、入院患者はDuchenne型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy; DMD) などの神経筋疾患学童が中心であったが、筋ジストロフィーに対する集学的治療の進歩と教育環境の整備により、学童の入院は徐々に減少した。2006年からは障害者自立支援法に基づく契約入院制度へ切り替わり、全国の筋ジストロフィー病棟は療養介護病床へ移行し、筋ジストロフィー病棟入院患者は成人が中心となった⁷⁾。この筋ジストロフィー病棟に関連する情報は、筋ジストロフィー病棟データベース研究として、平成11年度厚生省精神・神経疾患研究委託費「筋ジストロフィー患者のケアシステムに関する総合的研究」班のプロジェクト研究として開始され、その後の歴代筋ジストロフィー臨床研究班の研究テーマとして受け継がれた^{1)~3)5)7)~10)}。

収集している情報は、毎年10月1日時点の全国26国立病院機構所属筋ジストロフィー専門施設と国立精神・神経医療

研究センターの合計27筋ジストロフィー専門施設入院患者数、年齢、性、診断名、診断根拠、運動機能障害度、人工呼吸器装着状況、栄養管理状況、体重(2006年から)などの情報と、調査年月日から過去1年間の入院例を中心とした死亡例数、死亡原因などである^{1)~3)5)7)~10)}。本検討は、このデータベースに登録されている顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (facioscapulohumeral muscular dystrophy; FSHD) 患者情報をもとに、国内筋ジストロフィー専門施設のFSHDの病状と死因の経年変化を解析し、国内筋ジストロフィー専門施設のFSHDに対する医療の変化を把握することを目的とした。

対象・方法

1999~2013年に登録されたFSHDの、1)入院総数、年齢層推移、平均年齢、2)運動機能障害度推移、3)診断根拠、4)呼吸状態、人工呼吸療法施行率の推移、5)2回以上連続して登録された症例の呼吸状態の変化、6)人工呼吸療法を初めて導入した年齢層、および2005年までに人工呼吸療法を導入した例と2006年以降に導入した例の導入時年齢、7)栄養管理方法推移、8)自発呼吸から人工呼吸療法を導入した例の

*Corresponding author: 国立病院機構刀根山病院神経内科・小児神経内科 [〒560-8552 大阪府豊中市刀根山5-1-1]

¹⁾ 国立病院機構刀根山病院神経内科・小児神経内科

²⁾ 国立病院機構鈴鹿病院神経内科

³⁾ 国立病院機構仙台北西多賀病院神経内科

⁴⁾ 国立病院機構東埼玉病院神経内科

(Received September 23, 2018; Accepted August 14, 2019; Published online in J-STAGE on October 26, 2019)

doi: 10.5692/clinicalneurolog.cn-001229

栄養管理方法と体重を検討した。また、9) 2000~2013年の登録死亡症例を対象に、2000~2004, 2005~2009, 2010~2013年の3期に分け、死亡例数、死因を検討した。

運動機能障害度として以下の分類を用いた。1:階段昇降可能、手すり不要、2:階段昇降可能、要手すり、3:椅子からの起立可能、4:歩行可能、5:四つ這い可能、6:四つ這い不能、7:座位保持可能、8:座位保持不能。

疾患の診断根拠は、1:臨床情報、2:臨床情報と筋生検所見、3:遺伝学的診断と臨床情報などの3群に分類した。具体的な遺伝子変異の情報は求めなかった。

解析にあたり、国立病院機構刀根山病院臨床研究審査委員会の承認を得た(臨床研究番号1733, 承認日2017年12月15日)。

結 果

1999~2013年に本データベースにFSHDとして登録された症例は146例であった。

1) Fig. 1に、本データベースでのFSHD患者入院例数、入院患者年齢分布を示す。各年の入院例数は63~72例で、平均67.1 ± 3.3例とほぼ一定であった。年齢構成では、1999年の

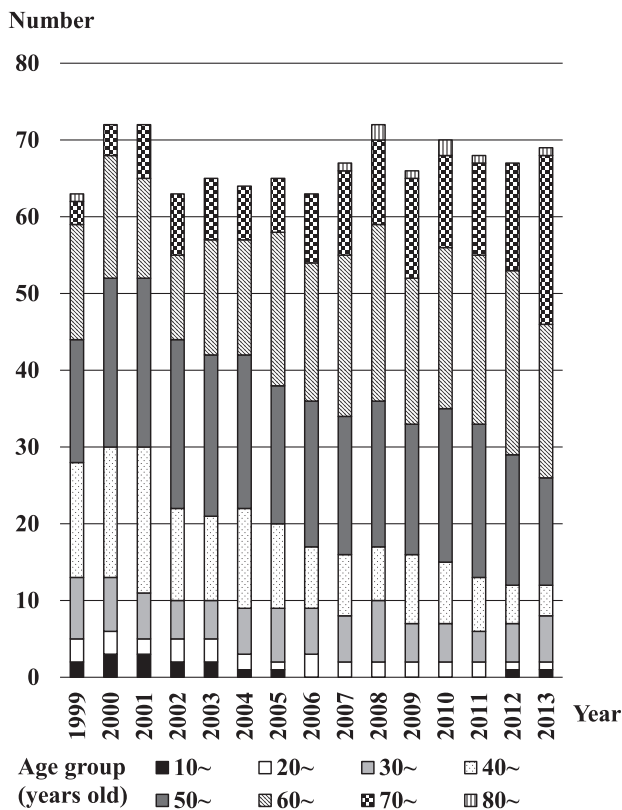


Fig. 1 Sequential changes in numbers and ages.

The total number of inpatients with FSHD was largely consistent, ranging from 63 to 72 throughout the study period, while the number of those aged 70 years and older gradually increased over time. FSHD, facioscapulohumeral muscular dystrophy.

50歳未満は44.4%であったが、2013年には17.4%にまで減少した。1999年には、70歳以上の高齢層は6.3%に過ぎなかったが、2013年には33.3%を占めるに至った。平均年齢は、1999年で51.2歳、2004年で54.0歳、2009年で58.5歳、2013年には61.1歳と徐々に上昇し、最高年齢は82.8歳であった。

2) 運動機能障害度の推移を、Fig. 2(A)に示す。機能障害1~5が全体に占める割合は低く、一群で示した。1999年には機能障害6, 7, 8度の比率は同程度で、全体の85.7%であった。7, 8度の比率は、1999年の52.3%から徐々に増し、2008年以降は両者をあわせると入院患者の80%を超し、2013年には95.7%となった。

3) 診断根拠の推移を、Fig. 2(B)に示す。診断の根拠では、76.8~87.7%が臨床症状あるいは筋病理所見に基づいていた。125例中遺伝学的解析で確定診断された例は16例(13%)で、経年的には増加傾向を示した。

4) Fig. 3(A)にFSHD患者全体の人工呼吸療法施行例数、施行率を示す。1999年の人工呼吸器装着患者総数は13例で、人工呼吸器装着率は21.0%であったが、2013年の装着患者数

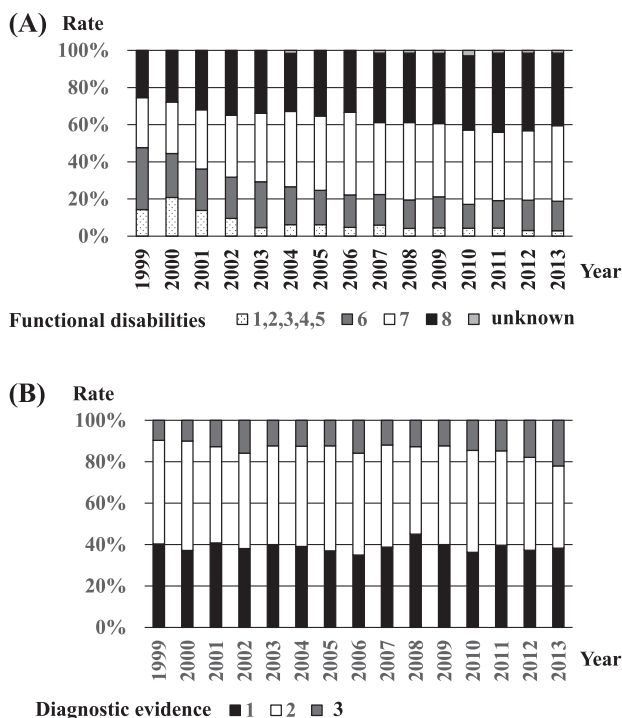


Fig. 2 Sequential changes in level of functional disability and diagnostic evidence of FSHD.

(A) Sequential changes in level of functional disability. The percentage of patients with functional disability grade 7 or 8 gradually increased over time. Functional disability scoring; 6: impossible to perform four-point kneeling, 7: sitting is possible, 8: sitting is impossible. (B) Diagnostic evidence of FSHD. Most of the inpatients were diagnosed based on clinical information with and without classic muscle pathology findings. 1: clinical information, 2: clinical information and classic muscle pathology findings, 3: gene analysis, clinical information, and others. FSHD, facioscapulohumeral muscular dystrophy.

は 49 例, 装着率は実に 71.0%となり, 経年的に増加していた。気管切開下人工呼吸療法(tracheal intermittent ventilation; TIV)を受ける患者数は 1999 年には 9 例で全体の 14.3%に相当したが, 2013 年は 25 例で全体の 36.2%であった。非侵襲的人工呼吸療法 (non-invasive ventilation; NIV) を受ける患者数は 1999 年には 4 例で全体の 6.3%に相当したが, 2013 年は 24 例で全体の 34.8%であった。

5) 2 回以上連続して登録された症例 118 例の平均観察期間は 7.7 年で, 26 例は 1999~2013 年の全観察期間にわたり登録されていた。呼吸状態が変化しなかったのは, 自発呼吸 45 例, NIV 15 例, TIV 19 例であった。自発呼吸から NIV に移行したのは 27 例で, うち 4 例は TIV に移行した。また, 自発呼吸から TIV に移行したのは 11 例で, うち 1 例は NIV に移行した。ほか 1 例は NIV から TIV への移行であった。なお, これら NIV から TIV に移行した 5 例は, 移行前後とも経口摂取が 2 例, 経管栄養, 中心静脈栄養が各 1 例で, NIV 時経口摂取で TIV 時胃瘻が 1 例であった。

6) Fig. 3(B) に, 人工呼吸療法を初めて導入した年齢層を示す。導入年齢は TIV, NIV とともに 20 歳代から 70 歳代まで

幅広く分布した。TIV は 40 歳代での導入が最も多く, NIV は 50 歳代, 60 歳代での導入が多かった。20 歳代のかかなり若年から呼吸機能低下がみられる症例がある一方, 70 歳を超えて導入する例も NIV で 5 例, TIV で 4 例みられ, 比較的高齢になっても積極的な治療が行われていることが窺えた。なお, 導入年齢は登録期間以外も含むので, NIV, TIV 導入総数は, 5) の呼吸状態が変化した症例数よりも多くなっている。

2005 年までに NIV を導入した 17 例の導入時年齢は 47.1 ± 12.0 歳で, 2006 年以降に導入した 26 例の導入時年齢は 59.7 ± 10.5 歳と, 前者で有意に年齢が低かった(t 検定)。また, 2005 年までに TIV を導入した 19 例の導入時年齢は 51.2 ± 13.7 歳で, 2006 年以降に導入した 10 例の導入時年齢は 53.1 ± 16.3 歳と, 前者で平均年齢は低かったが, 有意ではなかった。

7) Fig. 4 に FSHD 患者全体の栄養管理方法の推移を示す。同一患者で複数の栄養摂取方法をとることがあるので, 年ごとのおのおの例数を示す。1999 年における経口摂取可能者は 63 例中 62 例で, 経口摂取率 98.4%であったが, 徐々に減少し 2013 年には経口摂取可能率は 75.4%となった。

8) 自発呼吸時の体重情報がある, 自発呼吸からの NIV 導

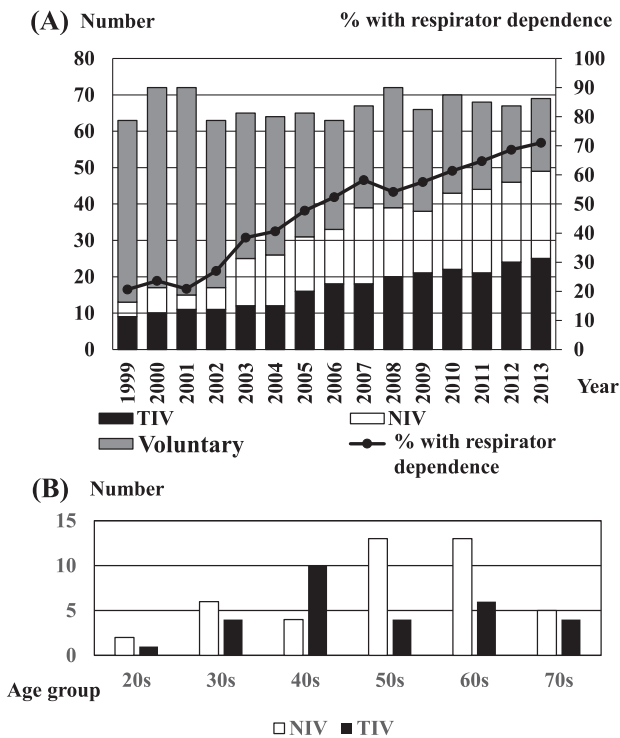


Fig. 3 (A) Sequential changes in respiratory method and percent with respirator dependence. (B) Age at time of mechanical ventilation introduction.

The rate of respirator dependence gradually increased from 21.0% in 1999 to 71.0% in 2013. As compared to all patients, the percentage of TIV-dependent patients increased from 14.3% in 1999 to 36.2% in 2013, while that of NIV-dependent patients increased from 6.3% in 1999 to 34.8% in 2013. FSHD, facioscapulohumeral muscular dystrophy; NIV, non-invasive ventilation; TIV, tracheal intermittent ventilation.

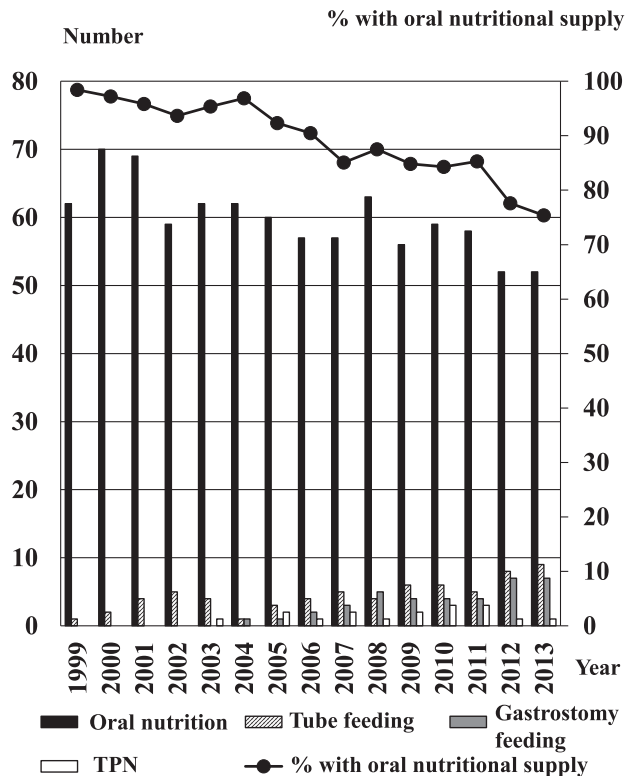


Fig. 4 Sequential changes in nutritional method and percent receiving oral nutrition.

The total number of FSHD patients receiving oral nutrition gradually decreased over time, while that of those receiving gastrostomy feeding gradually increased. Overall, the rate of patients receiving oral nutrition gradually decreased during the study period. TPN, total parenteral nutrition.

Table 1 Cause of death among inpatients with FSHD divided into 3 periods.

	2000–2004	2005–2009	2010–2013	Total
Respiratory failure	8	4	3	15
Respiratory infection	1	1	1	3
Heart failure	1	1	2	4
Sudden death	1	1	1	3
Malignancy	1	1	0	2
Subarachnoid hemorrhage	1	0	0	1
Hepato-biliary pancreatic disease	0	0	1	1
Intestinal bleeding	0	0	1	1
Sepsis	0	0	1	1
General condition deterioration	0	0	1	1
Others	0	2	0	2
Not described	0	1	1	2
Total	13	11	12	36

Half of the death cases had a respiratory-related origin, though that rate gradually decreased over time, while the next most common causes were heart failure and sudden death. FSHD, facioscapulohumeral muscular dystrophy.

入例は16例、自発呼吸からのTIV導入例は3例であった。これらの栄養管理は、導入前後とも経口摂取の例は14例で、経口摂取から経管栄養への移行2例、経口摂取から胃瘻1例、導入前後とも胃瘻が2例であった。導入前後とも経口摂取14例の導入前体重は46.3 ± 11.9 kg (26.0~60.0 kg)で、導入後体重は46.6 ± 11.8 kg (27.0~66.4 kg)と、導入前後での体重変化は有意ではなかった。

9) Table 1に死因を示す。2000年から2013年までの13年間に36例の死亡が報告された。死亡時年齢は42.1~83.3歳で、平均死亡時年齢は63.1 ± 10.9歳であった。死因は呼吸不全が15例と最も多く、ついで心不全4例、呼吸器感染症3例、突然死3例、悪性腫瘍2例のほか、くも膜下出血、消化管出血などが含まれた。呼吸不全が42%を占めたが、年代が新しくなるほど、その全体に占める割合は低下した。なお、その他(others)の2例は、呼吸不全、呼吸器感染症、心不全、血栓症、突然死ではないことまでは確認できたが、それ以上の情報確認はできなかった。

考 察

FSHDは、主に顔面筋、肩甲帯の筋肉が障害される筋ジストロフィーである¹¹⁾¹²⁾。95%は、常染色体優性遺伝で第4染色体短腕4q35のD4Z4の短縮がみられるFSHD1、その他の5%は第18染色体のSMCHD1 (*Structural maintenance of chromosomes flexible hinge domain-containing 1*) 遺伝子にヘテロ接合性変異を認めるFSHD2である^{12)~14)}。有病率は人口10万人あたり0.2~6.7人で、4~20歳で発症し緩徐進行性の経過をとるが、

発症年齢や進行速度の個人差が大きい¹⁵⁾。

筋ジストロフィー病棟に入院している患者は重症成人筋ジストロフィー患者が中心である。本疾患の入院患者も中高齢者、機能障害度7、8の患者が多くを占めており、本データベースの情報から、FSHD成人重症例の臨床像といえることができる。本データベース登録患者の遺伝学的解析施行率は高くなかったが、これは、対象患者が臨床診断されてはいたものの長期入院しているため、遺伝学的診断を受ける機会がなかったためと推定される。American Academy of Neurologyの系統的レビューによれば、臨床的に診断されたFSHDでの第4染色体短腕4q35のD4Z4の短縮は、感度93%、特異度98%とされており¹²⁾、本検討での臨床情報に基づく診断例の多くは遺伝学的にもFSHDと診断されると考えられる。しかしながら、D4Z4の短縮を認めないが臨床的にFSHDと診断されていたLGMD2A遺伝学的診断確定例の報告や¹⁶⁾、臨床的にFSHDと診断されていたDOK7型筋無力症¹⁷⁾や抗SRP抗体陽性ミオパチーの報告があり¹⁸⁾、臨床診断に留めず、遺伝学的検査や治療可能性のある疾患の鑑別を積極的に進めるべきであろう。

FSHDの呼吸障害の頻度は、1.25~13%と報告されているが¹²⁾、以前考えられていたよりも高いと推測されている¹⁹⁾。本検討での人工呼吸器装着率は経年的に増加し、2013年には70%を超した。既報告では下肢筋力低下による車椅子使用や側彎が呼吸不全進行に関連する因子としてあげられている²⁰⁾。本データベースでは側彎の情報は収集してはいないが、対象患者のほとんどが歩行不可能となった患者であり、病状進行が呼吸不全に関連すると推測される。本研究の結果より

FSHDの進行例は呼吸不全をきたす例が多く、筋ジストロフィー専門入院施設では年齢に関係なく積極的な人工呼吸療法が実施されている状況が明らかになった。

人工呼吸療法導入時期は、2005年までに導入した群と2006年以降に導入した群では、2005年までに導入した群で、NIVでは有意に年齢が低く、TIVでも年齢が低い傾向を認めた。DMDでは、呼吸不全早期からの積極的な人工呼吸療法導入が行われるようになり、出生年代が遅ければ遅いほど導入時期は若年齢であった⁵⁾。DMDは年齢層毎の病状がほぼ同様であり、症例毎のばらつきが少ないので、導入年が遅いほど導入年齢が若年化している。一方、本データベースのFSHDは、重度機能障害例が中心で年ごとに平均年齢が上昇していることはDMDと同様であるが、DMDに比べると年齢層も幅広く、病状も一様ではない。本検討のFSHDでは自発呼吸からNIVへの移行例が27例であるのに対し、自発呼吸からTIVへの移行例が11例と、呼吸不全治療の第一選択をNIVとするDMDに比べると、FSHDでは高率に自発呼吸からTIVに移行し、DMDとは異なった対応が行われていることが示唆される。

「NPPV(非侵襲的陽圧換気療法)ガイドライン(第2版)」によれば、気管切開をしなければ生命維持ができなくなる神経筋疾患例は、咽頭と喉頭の機能が著しく低下した筋萎縮性側索硬化症と、非侵襲的陽圧換気療法環境の整っていない未治療の脊髄性筋萎縮症1型だけと記載されている²¹⁾。NIVからTIVに移行した5例中3例は、移行後非経口摂取であったことから、NIV対応困難例での咽頭と喉頭の機能低下の存在が推定される。FSHDでは、咽頭と喉頭の機能低下以外にも、睡眠中の口からのエアリークが、NIV施行の上で大きな問題となる可能性がある。マスク種類変更でもエアリーク対策が十分出来ない場合なども、自発呼吸からTIVに移行する原因の一つと考えられる。一方、自発呼吸から人工呼吸療法を導入し、かつ経口摂取維持可能例の体重変動は有意ではなかった。人工呼吸療法導入後栄養管理方法が変化した場合、体重変動への影響が考えられるため、経口摂取例に限定し検討したが、経口摂取維持例については、人工呼吸療法を導入する時点では体重減少にまでは至らない呼吸不全早期の状態を導入されていることが推定される。

FSHDの進行例では、経管栄養、胃瘻栄養例も少なからず認められることも明らかになった。FSHDでの嚥下障害に関する報告は少なく²²⁾²³⁾、American Academy of Neurologyのガイドラインにも嚥下障害に関する記載はない¹²⁾。過去に国内筋ジストロフィー専門施設に対して行ったアンケート調査では、DMDや筋強直性ジストロフィー(myotonic dystrophy; DM)の胃瘻栄養の導入理由で最も多かったのは嚥下困難であった²⁴⁾。本データベースでは、呼吸状態変化の理由の情報や、経管栄養、胃瘻栄養に至った原因の情報は収集してはならず、呼吸状態と嚥下障害、栄養管理とその関連は、今後詳細に検討すべき事項であると考えられる。

死因は呼吸不全や呼吸器感染症が最も多かった。人工呼吸療法施行率の上昇とともに、呼吸器関連死は減少しており、人工呼吸療法を含む呼吸管理が本症の生命予後を左右すると

考えられる。DMDやDMでは突然死が認められ、循環器を中心とした原因が推定されている²⁵⁾²⁶⁾。本症での循環器に関する情報は十分とはいえないが¹²⁾、洞機能異常や頻脈性不整脈などが報告されており²⁷⁾²⁸⁾、定期的な循環器評価も必要である。

本検討は、筋ジストロフィー専門施設入院患者を対象としており、重症例が中心である。筋ジストロフィーは指定難病となったが、FSHD患者の全体像をとらえるには、DMDやDMなどですでに導入されている登録システムの整備といった疫学研究の推進が必要である²⁹⁾³⁰⁾。

謝辞：筋ジストロフィーデータベース研究を開始された故川井 充先生、その継続に尽力された冨田羅勝義先生、情報収集にご協力下さった筋ジストロフィー研究班主任研究者、分担研究者、研究協力者の皆様に深謝いたします。

本報告は、平成11~12年度厚生省精神・神経疾患研究委託費、平成13~21年度厚生労働省精神・神経疾患研究委託費、平成22、26~28年度厚生労働省精神・神経疾患研究開発費(11-2, 14-6, 17-9, 20-11, 26-7)、平成23~25年度厚生労働科学研究費補助金、AMED難治性疾患実用化研究事業(課題管理番号17ek0109259h0001)の分担研究によった。

※著者全員に本論文に関連し、開示すべきCOI状態にある企業、組織、団体はいずれもありません。

文 献

- 1) 冨田羅勝義, 神野 進. 筋ジストロフィーデータベース調査一筋ジストロフィー病棟の現状一. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費17指-9「筋ジストロフィーの療養と自立支援のシステム構築に関する研究」平成17~19年度総括研究報告書. 2008. p. 325-328.
- 2) 齊藤利雄, 冨田羅勝義, 藤村晴俊ら. 筋ジストロフィー病棟入院患者データベース. 厚生労働省精神・神経疾患研究開発費「筋ジストロフィーの集学的治療と均てん化に関する研究」(筋ジス研究神野班)平成22年度研究成果報告書・論文集. 2011. p. 論文集1-6.
- 3) Saito T, Tatara K. Database of wards for patients with muscular dystrophy in Japan. In: Hegde M, Ankala A, editors. Muscular dystrophy. London: Intech; 2012. p. 247-260.
- 4) 松村 剛. Duchenne型筋ジストロフィー診療の変遷. 神経内科2013;79:157-164.
- 5) 齊藤利雄, 冨田羅勝義, 川井 充. 国内筋ジストロフィー専門入院施設におけるDuchenne型筋ジストロフィーの病状と死因の経年変化(1999年~2012年). 臨床神経2014;54:783-790.
- 6) 川井 充. シンポジウム:「セーフティーネット医療の10年後 そのために今何をすべきか」国立病院機構における筋ジストロフィー医療の将来展望:介護から医療へ、施設入院から在宅への流れにどう取り組む. 医療2015;69:327-330.
- 7) 齊藤利雄. 筋ジストロフィー病棟入院患者データベース1999-2013年. 医療2017;71:399-403.
- 8) 川井 充, 福永秀敏. 神経・筋政策医療ネットワークにおける筋ジストロフィー患者データベースの構築. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費「筋ジストロフィー患者のケアシス

- テムに関する総合的研究」平成11~13年度研究報告書. 2002. p. 263-273.
- 9) 冨田羅勝義, 福永秀敏. 筋ジストロフィーデータベース. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費14指-6「筋ジストロフィーのケアシステムとQOL向上に関する総合的研究」平成14~16年度総括研究報告書班. 2005. p. 201-204.
 - 10) 冨田羅勝義, 福永秀敏, 川井 充. 国立病院機構における筋ジストロフィー医療の現状. 医療 2006;60:112-118.
 - 11) Dobowitz V. Muscle disorders in childhood. 2nd ed. London: Saunders; 1995.
 - 12) Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, et al. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Neurology 2015;85:357-364.
 - 13) Mul K, Kinoshita J, Dawkins H, et al. 225th ENMC international workshop: A global FSHD registry framework, 18-20 November 2016, Heemskerk, The Netherlands. Neuromuscul Disord 2017; 27:782-790.
 - 14) Lemmers RJ, Tawil R, Petek LM, et al. Digenic inheritance of an *SMCHD1* mutation and an FSHD-permissive D4Z4 allele causes facioscapulohumeral muscular dystrophy type 2. Nat Genet 2012;44:1370-1374.
 - 15) Munsat TL. Chapter 44 Facioscapulohumeral disease and the scapulo-peroneal syndrome. In: Engel AG, Franzini-Armstrong C, editors. Myology, 2nd Edition. New York: McGraw-Hill Inc.; 1994. p. 1220-1232.
 - 16) Leidenroth A, Sorte HS, Gilfillan G, et al. Diagnosis by sequencing: correction of misdiagnosis from FSHD2 to LGMD2A by whole-exome analysis. Eur J Hum Genet 2012;20: 999-1003.
 - 17) 西川敦子, 森まどか, 岡本智子ら. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと診断されていた *DOK7* 型筋無力症の1例. 臨床神経 2014;54:561-564.
 - 18) Ikeda K, Mori-Yoshimura M, Yamamoto T, et al. Chronic myopathy associated with anti-signal recognition particle antibodies can be misdiagnosed as facioscapulohumeral muscular dystrophy. J Clin Neuromuscul Dis 2016;17:197-206.
 - 19) Moreira S, Wood L, Smith D, et al. Respiratory involvement in ambulant and non-ambulant patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. J Neurol 2017;264:1271-1280.
 - 20) Wohlgemuth M, Horlings CGC, van der Kooi EL, et al. Respiratory function in facioscapulohumeral muscular dystrophy 1. Neuromuscul Disord 2017;27:526-530.
 - 21) 日本呼吸器学会 NPPV ガイドライン作成委員会. NPPV (非侵襲的陽圧換気療法) ガイドライン (改訂第2版) [Internet]. 東京: 一般社団法人日本呼吸器学会; 2017 Oct 6 [cited 2019 Jan 25]. Available from: https://www.jrs.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=77
 - 22) Wohlgemuth M, de Swart BJ, Kalf JG, et al. Dysphagia in facioscapulohumeral muscular dystrophy. Neurology 2006;66: 1926-1928.
 - 23) Stübgen JP. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: a radiologic and manometric study of the pharynx and esophagus. Dysphagia 2008;23:341-347.
 - 24) Mizuno T, Komaki H, Sasaki M, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Japanese muscular dystrophy patients. Brain Dev 2012;34:756-762.
 - 25) 冨田羅勝義, 神野 進. Duchenne 型筋ジストロフィーの人工呼吸管理とその予後. 医療 2008;62:566-571.
 - 26) Groh WJ, Groh MR, Saha C, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. N Engl J Med 2008;358:2688-2697.
 - 27) 重藤寛史, 田村拓久, 大矢 寧ら. 洞機能異常をみとめた顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの1例. 臨床神経 2002;42: 881-884.
 - 28) Trevisan CP, Pastorello E, Armani M, et al. Facioscapulohumeral muscular dystrophy and occurrence of heart arrhythmia. Eur Neurol 2006;56:1-5.
 - 29) Nakamura H, Kimura E, Mori-Yoshimura M, et al. Characteristics of Japanese Duchenne and Becker muscular dystrophy patients in a novel Japanese national registry of muscular dystrophy (Remudy). Orphanet J Rare Dis 2013;8:60.
 - 30) 神経・筋疾患患者登録 Remudy [Internet]. 東京: 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター; 2018 [cited 2018 Sept 19]. Available from: <http://www.remudy.jp/index.html>

Abstract

Inpatients with facioscapulohumeral muscular dystrophy in specialized institutions in Japan from 1999 to 2013—Clinical condition changes and causes of death

Toshio Saito, M.D.¹⁾, Satoshi Kuru, M.D.²⁾, Toshiaki Takahashi, M.D.³⁾,
Mikiya Suzuki, M.D.⁴⁾ and Katsuhisa Ogata, M.D.⁴⁾

¹⁾Division of Child Neurology, Department of Neurology, National Hospital Organization Toneyama National Hospital

²⁾Department of Neurology, National Hospital Organization Suzuka National Hospital

³⁾Department of Neurology, National Hospital Organization Sendai-Nishitaga National Hospital

⁴⁾Department of Neurology, National Hospital Organization Higashisaitama Hospital

We analyzed the registration data of inpatients with facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) receiving care at 27 specialized institutions for muscular dystrophy in Japan from 1999 to 2013 using data from October 1 of each year. The number of inpatients of each year ranged from 63 to 72 (67.1 ± 3.3) throughout the study period. Those aged over 50 years gradually increased during the study period, while the oldest inpatient was 82.8 years old. Most could not walk. The rate of respirator dependency increased from 21.0% in 1999 to 71.0% in 2013, while the rate of patients receiving oral nutrition was 98.4% in 1999 and then reduced to 75.4% in 2013. There were 36 death cases reported in the database, including 15 patients with respiratory failure and 4 with heart failure. Our findings indicate that FSHD patients in a severe condition are impacted by respiratory and nutritional problems and their prognosis for survival is related to respiratory failure.

(Rinsho Shinkeigaku (Clin Neurol) 2019;59:716-722)

Key words: database of wards for inpatients with muscular dystrophy, facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD), respiratory failure, nutritional support, cause of death
