

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)のアンケート調査について [中間報告]

一般社団法人日本筋ジストロフィー協会

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者会 (FSHD Japan)

目 的

患者ネットワークを作り様々な課題の解決に向けて歩みを進めるため、以下の5つを目的として実施

1. FSHD 患者数の把握
2. 患者への連絡手段の構築
3. 病気の進行度の把握
4. 遺伝子検査確立の基礎資料
5. 治験実施に向けての基礎資料

FSHD のアンケート調査について

〔調査期間〕 2018 年 6 月 1 日～ 実施中
※2018 年 12 月 1 日現在

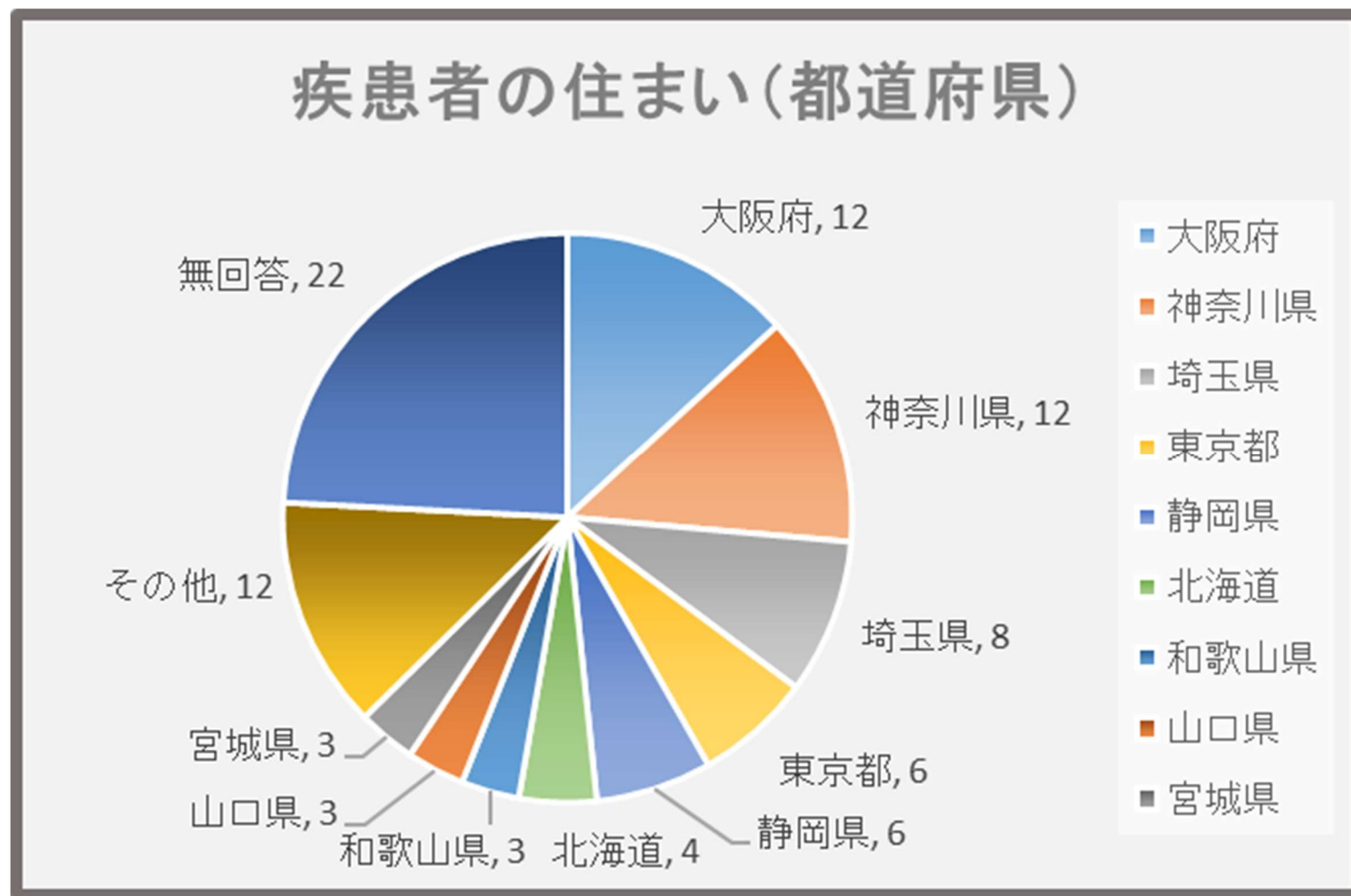
〔調査方法〕 WEB、筋ジストロフィー拠点病院へのチラシ配布、日本筋ジストロフィー協会会報誌などにより広報を行い、郵送、F A X 及びW E B でアンケートの回収を行った。

〔調査対象〕 91 名（2018 年 11 月 14 日時点）

回答した疾患者の住まい（都道府県）

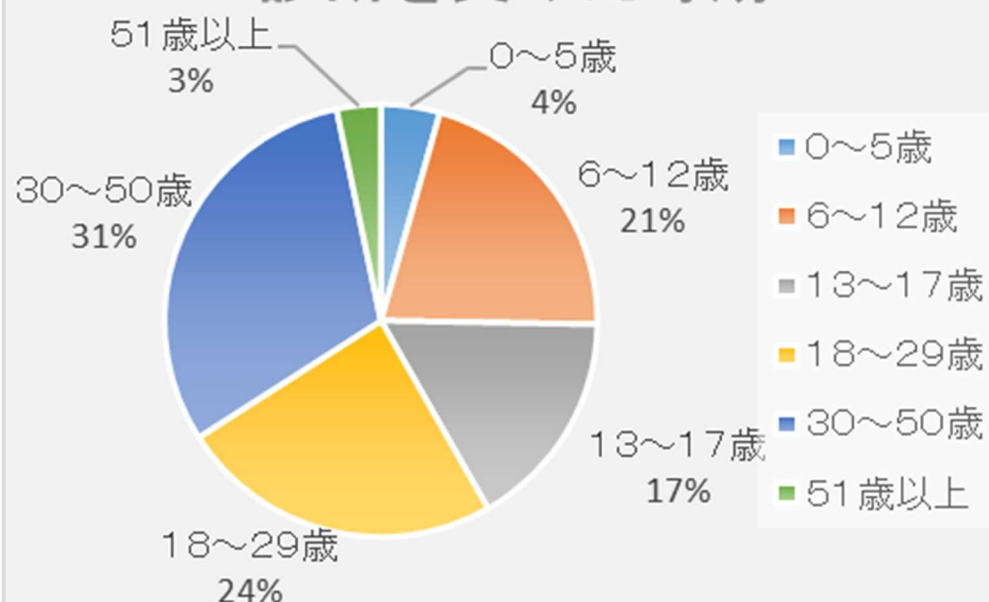
大都市を中心に、18 都道府県から報告があった

都道府県	人数	%
大阪府	12	13%
神奈川県	12	13%
埼玉県	8	9%
東京都	6	7%
静岡県	6	7%
北海道	4	4%
和歌山県	3	3%
山口県	3	3%
宮城県	3	3%
島根県	2	2%
京都府	2	2%
兵庫県	2	2%
茨城県	1	1%
宮崎県	1	1%
山形県	1	1%
新潟県	1	1%
奈良県	1	1%
富山県	1	1%
無回答	22	24%
計	91	100%



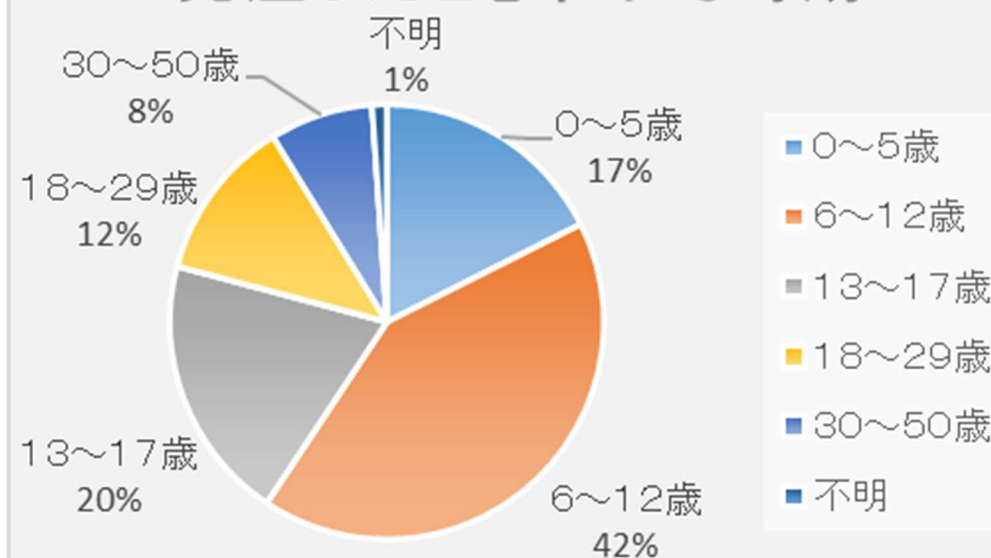
診断を受けた時期と発症したと思われる時期

診断を受けた時期



0～5歳	4	4%
6～12歳	19	21%
13～17歳	15	16%
18～29歳	22	24%
30～50歳	28	31%
51歳以上	3	3%
計	91	100%

発症したと思われる時期



0～5歳	16	18%
6～12歳	38	42%
13～17歳	18	20%
18～29歳	11	12%
30～50歳	7	8%
51歳以上	0	0%
不明	1	1%
計	91	100%

診断を受けた時期と発症したと思われる時期

成人後に「診断を受けた」方が 58%に対して、成人後に「発症したと思われる」方は 20%と少ない。また、成人前に「診断を受けた」方が 42%に対して、成人後に「発症したと思われる」方は 79%と多い

以上から、

「多くの患者が成人前に症状を自覚(発症)している」

「症状が進行してから診療機関を受診している」

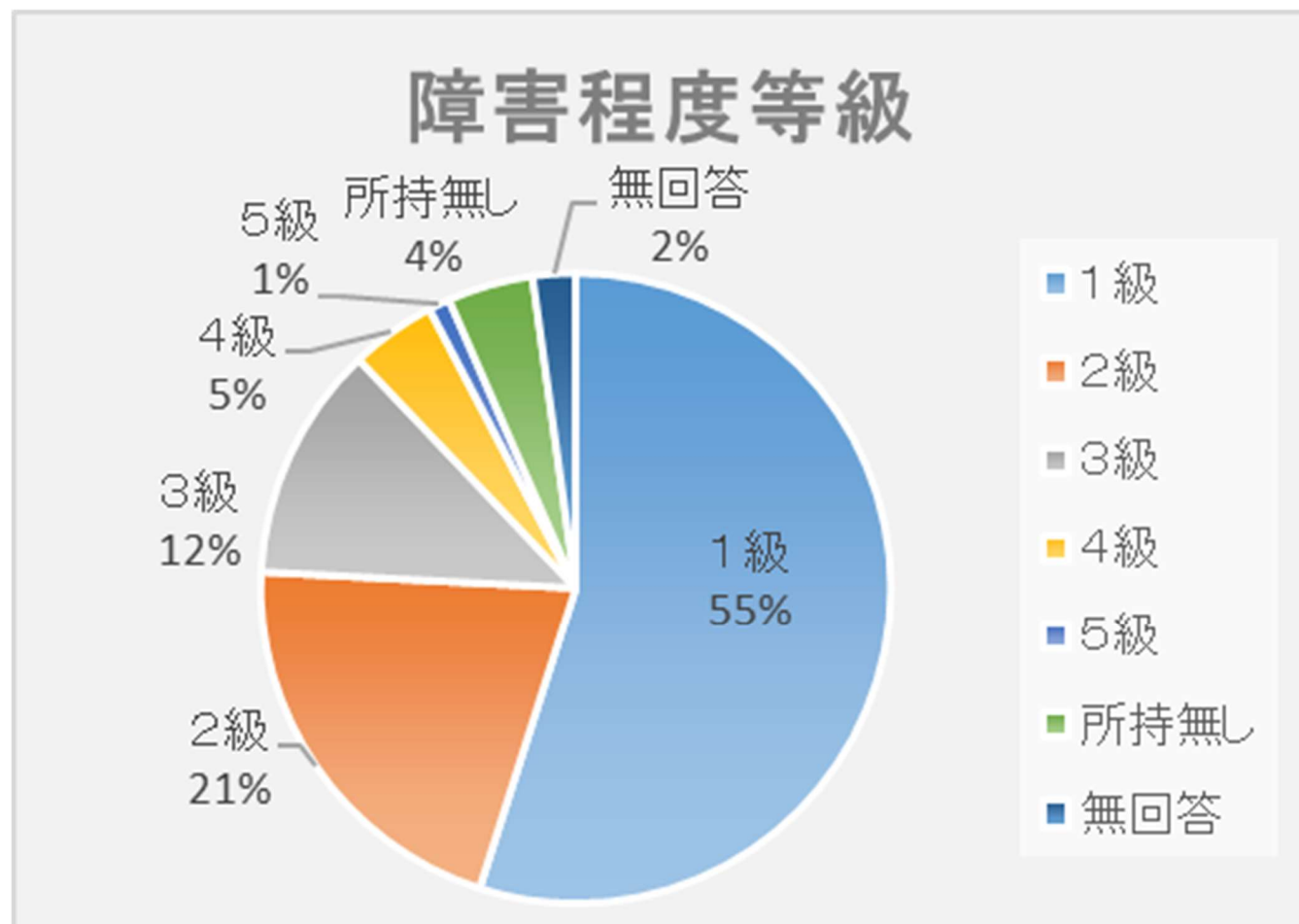
と考えられる

障害程度等級

半数以上が 1 級だが、進行度にばらつきもある

※ただし、進行度が低い患者に本調査の周知が十分でない可能性がある

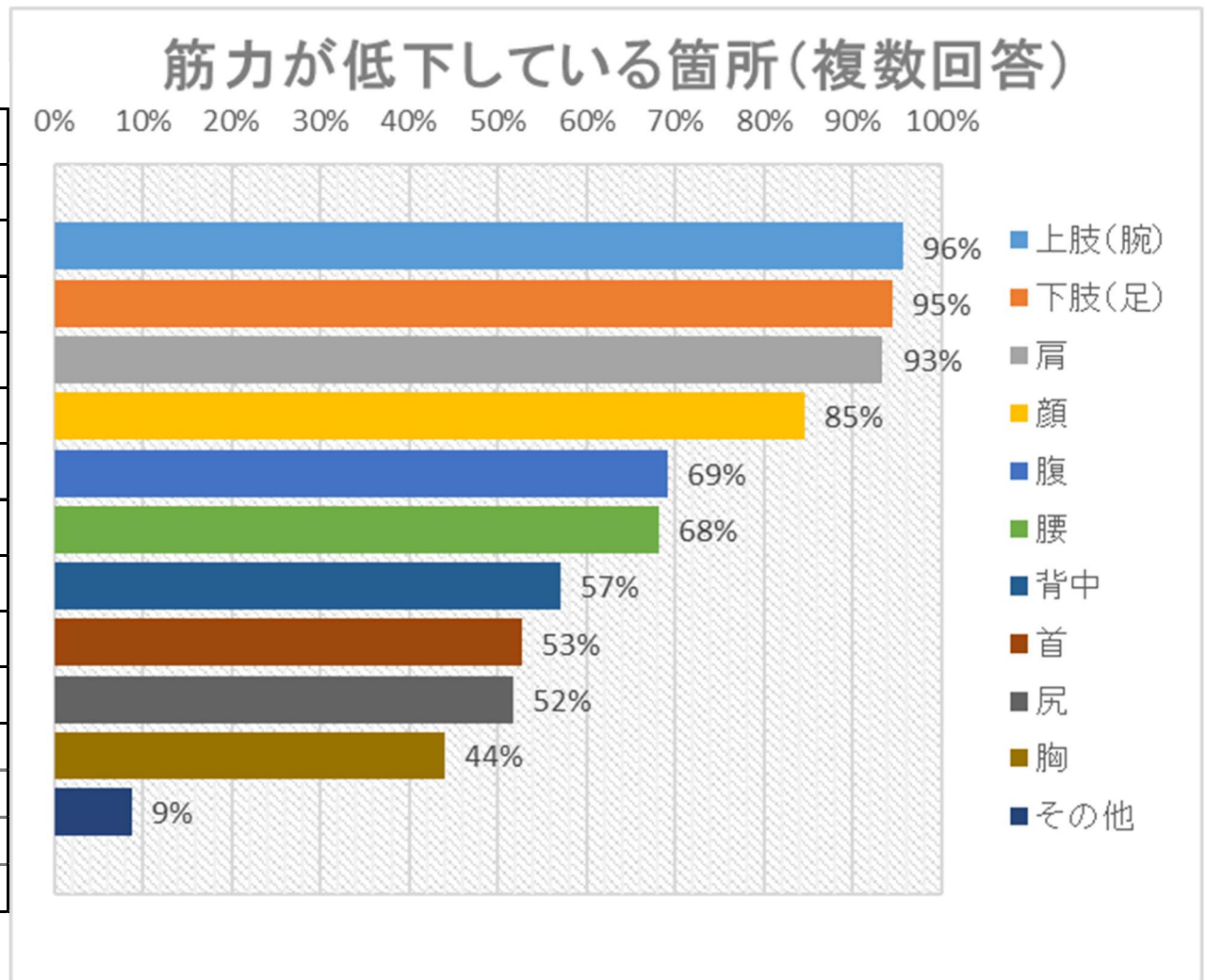
1級	50	55%
2級	19	21%
3級	11	12%
4級	4	4%
5級	1	1%
所持無し	4	4%
無回答	2	2%
	91	100%



筋力が低下している箇所（複数回答）

筋力の低下は、全身で発症し得る

場所	人数	%
上肢(腕)	87	96%
下肢(足)	86	95%
肩	85	93%
顔	77	85%
腹	63	69%
腰	62	68%
背中	52	57%
首	48	53%
尻	47	52%
胸	40	44%
その他	8	9%
その他(手指、手首)	5	
その他(全身)	1	
その他(のど)	1	
その他(心臓)	1	

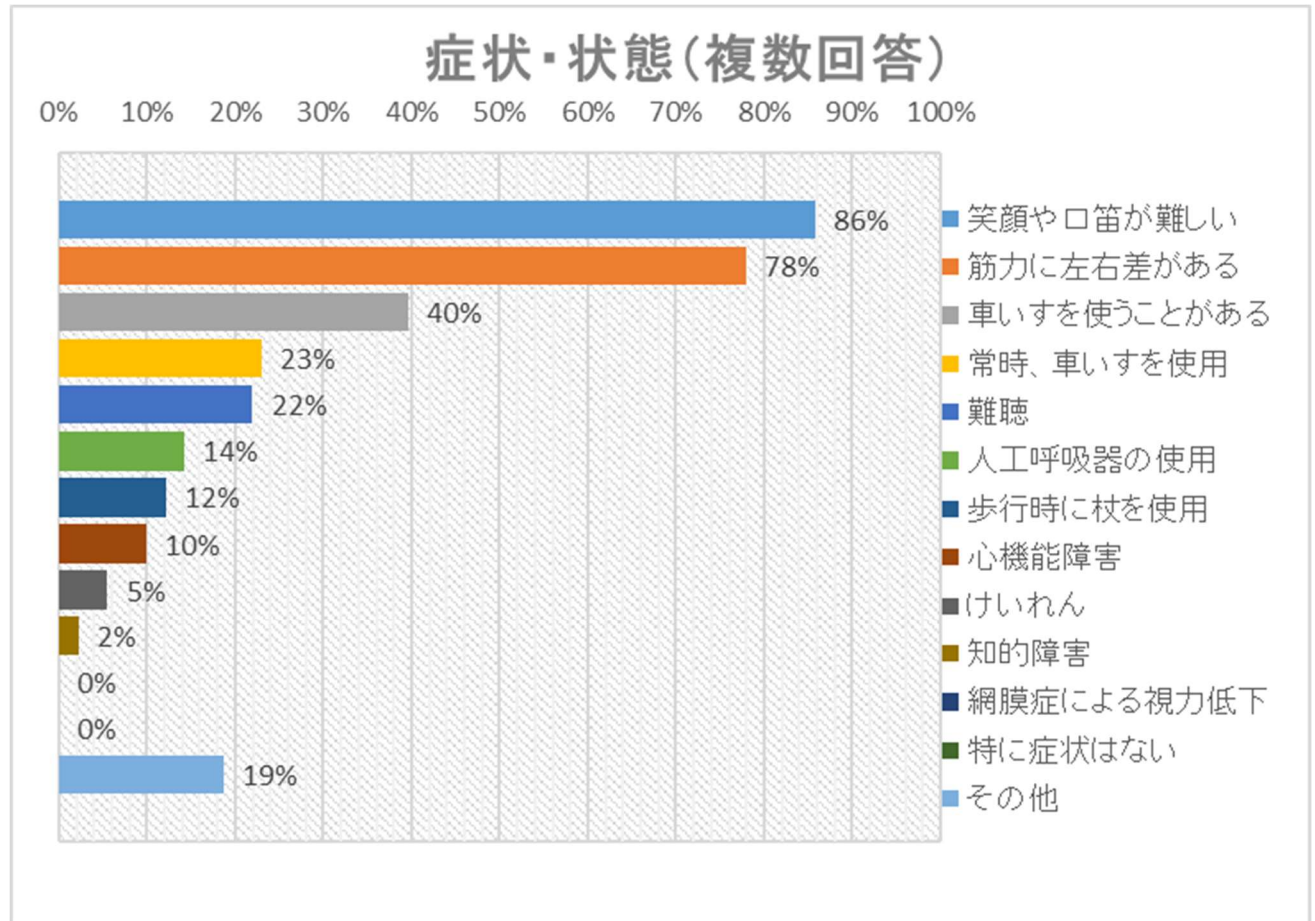


筋力が低下している箇所（複数回答）

- ・病名にもある「上肢（腕）・肩・顔」は、筋力低下を感じている患者が85%以上おり、筋力低下が生じやすい。特に「上肢（腕）」は、96%とほぼ全員が筋力の低下を自覚している
- ・「下肢(足)」も、多くの患者（95%）が筋力低下を感じている
- ・アンケートの選択肢にはなかった「手指・手首」との回答者が複数名おり、「手指・手首」に筋力低下を生じている患者が一定数いることが予想される

症状・状態について（複数回答）

症状・状態	人数	%
笑顔や口笛が難しい	78	86%
筋力に左右差がある	71	78%
車いすを使うことがある	36	40%
常時、車いすを使用	21	23%
難聴	20	22%
人工呼吸器の使用	13	14%
歩行時に杖を使用	11	12%
心機能障害	9	10%
けいれん	5	5%
知的障害	2	2%
網膜症による視力低下	0	0%
特に症状はない	0	0%
その他	17	19%



症状・状態について（複数回答）

- ・ 車いすを使用している患者は 63%おり、杖の使用者は 12%いる。歩行に障害がある患者は多い
- ・ 2 割程度の患者が難聴であり、1 割の患者が心機能障害をもっている
- ・ 網膜症による視力低下がある患者はいなかった

※「知的障害」など回答数が少ない症状については、FSHD との関連は不明である

悩み・困りごと

様々な回答が寄せられました。ここからは複数寄せられた回答をご紹介します

- ・ 病気の情報が少ない、知りたい（5 件）
- ・ 歩きづらい。歩行が難しくなってきた（3 件）
- ・ 車いす生活の悩み、車いすを使用し始めるタイミングがわからない（3 件）
- ・ 痛みがつらく、精神的にもつらい（3 件）

患者会に求めること

- ・「情報発信、情報共有」に関すること（20 件）
（FSHD の情報なら何でも、治験、医療情報）
- ・ 患者同士の交流に関すること（6 件）
- ・ 病気の原因解明、治療法、薬に関すること（6 件）

情報発信や交流機会は、患者会として、より力を入れて活動していきます。

最後に

ご回答いただいた皆様、ご協力いただいた医療関係者の皆様、調査にご協力いただきありがとうございました。

調査は継続してまいりますので、引き続きご協力をお願いいたします。