

日本筋学会第4回学術集会ランチオンセミナー

治療可能な遺伝性筋疾患ポンペ病

日時 ▶ 2018年8月11日(土) 12:20~13:10

会場 ▶ 川崎医科大学 医学部講堂 A会場(M-702)

〒701-0192 岡山県倉敷市松島577

演題

『筋疾患の診断ポイント』

～治療薬のある筋疾患を見逃さないために～

座長

東京大学大学院 医学系研究科 神経内科学

教授 戸田 達史 先生

演者

国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部

部長 西野 一三 先生

共催：日本筋学会第4回学術集会
サノフィ株式会社

演題

『筋疾患の診断ポイント』
～治療薬のある筋疾患を見逃さない為に～

演者

国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部

部長 **西野 一三** 先生

難病中の難病である筋ジストロフィーにも近年治療法が開発されつつあり、大きな期待が寄せられている。しかしながら現状では、その治療法開発は一部の筋ジストロフィーに限られ、さらには劇的な治療効果をもたらすものではない。一方で、一見臨床的に（あるいは筋病理学的にも）筋ジストロフィーのように見えるものの、実際には治療可能な他の筋疾患である場合がある。

このような治療可能な筋疾患を見逃さず、速やかに診断を付けて治療を行うことは極めて重要であることは言を俟たない。従って筋ジストロフィーとの暫定臨床診断で確定診断を付けることなく漫然と経過観察することは厳に慎むべきである。本講演では、見逃されやすい治療可能な筋疾患について代表的な症例を提示し、確定診断を得るために施行すべき検査について議論したい。