

## 5) 伴性劣性型筋ジストロフィー症

豊倉 康夫\*

研究協力者 古川 哲雄\*

伴性劣性型筋ジストロフィー症には、Duchenne 型の他に、発症がおそく、経過の緩徐な良性型 (Becker 型) が含まれている。最近では、この両者は別の異なった entity と考えられている。

その根拠としては、(1)両型が同一家系内に発症したという報告のないこと、(2)linkage study, (3)Duchenne 型が、非常に stereotypic な症状、経過をとり、独立した 1 疾患という印象を与える、(4)両型の発症年齢の頻度をとると、2 峰性となる、ことなどがあげられている。

両者は、はたして別の entity なのかどうか、この点について論じる。

1. 伴性遺伝形式を示し、典型的な Becker 型と診断される患者の家系を詳細に調査したところ、2 家系には Duchenne 型と考えられる発病者が含まれていた (図 1, V Family, H Family)。さらに別の 1 家系 (図 1, P Family) には、生後一度も起立、歩行せず、16才で死亡した男児が含まれていた。1956年、Walton の記載した症例の中には、両型が含まれた家系 (Family D<sub>4</sub>) がある<sup>1)</sup>。

2. 赤緑色盲などとの連関についての研究では、Becker 型と Duchenne 型で、遺伝子の位置が異なる可能性が示唆されているが、Becker 型の家系については症例数が少なく、データも不十分である。

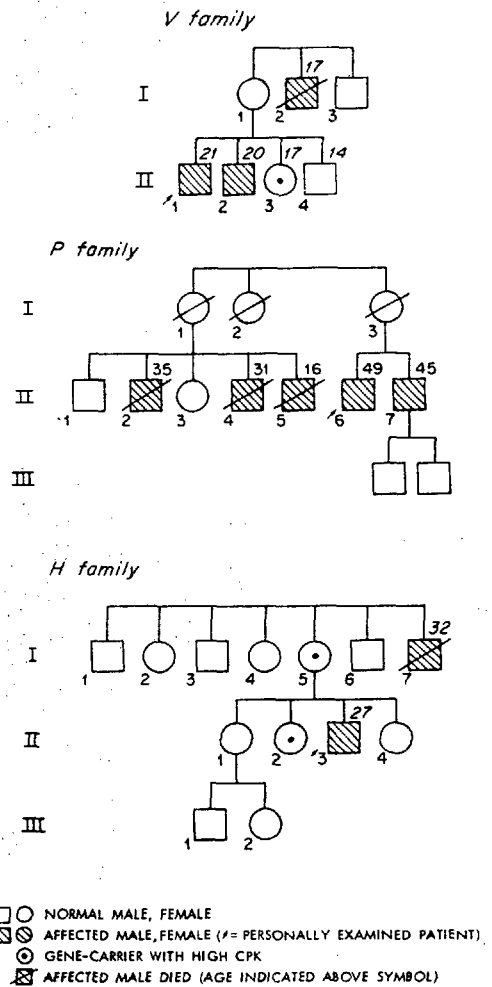


図 1 Pedigrees of three families with both benign and severe muscular dystrophy.

\* 東京大学医学部脳研神経内科

3. Duchenne 型, Becker 型は, 臨床症状, 経過は決して *stereotypic* ではない. 数は少ないが, Duchenne 型よりも発症がはやく, 一度も歩いたことのない例がある (P Family, II-5). このような症例は, Dubowitz (1963), Shaw (1969) の論文の中にもみられる. 仮りに, “*aggressive form*” と呼んでおく. このような症例は, 孤発例の場合, 先天性筋ジストロフィー症と鑑別の困難なことがある.

4. 発症年齢が 2 峰性を示すということは, 必ずしも両者が別の *entity* であることを意味しない.

以上のことから, Becker 型と Duchenne 型は別の *entity* であるとする積極的な理由はないと考えられる.

伴性遺伝性疾患の中には, 2 つ以上の *sub-type* を有するものがかなり知られている. この説明として, Lyon<sup>2)</sup> は, 哺乳動物の性染色体は, その系統発生の過程で, Y 染色体の

一部が X 染色体に移り, X 染色体上の遺伝子のあるものは *duplicated* の状態にあるとする仮説を出している. 従って, *single dose defect*, *double dose defect* の起こる可能性があるわけである. Duchenne 型, Becker 型は, *aggressive form* も含めて, 極めて密接な関係にあり, Lyon の仮説と考えあわせて, 興味深い.

詳細は文献 3) に発表した.

#### 文 献

- 1) Walton, J. N. : The inheritance of muscular dystrophy: Further observation. *Ann. Hum. Genet.*, 21 : 40-60, 1956.
- 2) Lyon, M. F. : Evolution of X-chromosome inactivation in mammals. *Nature*, 250 : 651-653, 1974.
- 3) Furukawa, T. and Peter, J. B. : X-linked muscular dystrophy. *Ann. Neurol.*, 2 : 414-416, 1977.

↓  
**検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります  
↓

伴性劣性型筋ジストロフィー症には,Duchenne 型の他に,発症がおそく,経過の緩徐な良性型(Becker 型)が含まれている.最近では,この両者は別の異なった entity と考えられている.

その根拠としては,(1)両型が同一家系内に発症したという報告のないこと,(2)linkage study,(3)Duchenne 型が,非常に stereotypic な症状,経過をとり,独立した 1 疾患という印象を与える,(4)両型の発症年齢の頻度をとると,2 峰性となる,ことなどがあげられている.