

# I. 筋ジストロフィー症の分類

東京大学神経内科	豊倉 康夫,	杉田 秀夫
東京女子医大小児科	福山 幸夫	
東邦医大第四内科	里吉營二郎	
東北大学脳神経内科	板原 克哉	
新潟大学神経内科	椿 忠雄	
名古屋大学第一内科	祖父江逸郎	
徳島大学第一内科	三好 和夫	
九州大学神経内科	黒岩義五郎	

冲中班（筋ジストロフィー症の病因の究明に関する研究）においては、昭和50年度の Working Group の一つとして、筋ジストロフィー症の分類を研究班として検討・作成することを幹事会において決定した。本年度は先ず、本症の分類に関して従来報告されている代表的なものを整理する作業を行った。

筋ジストロフィー症の分類は、古く Erb (1891) 以来多数のものがあり、それぞれの特徴があるが、大別すると、主として臨床像から分類したもの、遺伝様式から分類したもの、両者を併用したものになる。

以下にその代表的な分類を列挙するが、今後これらを参考にしつつ、本研究班として独自の分類を作成するかどうかをふくめて検討したい。

## Erb (1891) の分類<sup>1)</sup>

- I. *Dystrophia musculorum progressiva infantum*
  1. *Hypertrophische Form*
    - a) mit *Pseudohypertrophie*
    - b) mit *wahrer Hypertrophie*
  2. *Atrophische Form*
    - a) mit *primärer Gesichtsbeteiligung (infantile Form von Duchenne)*
    - b) ohne *Gesichtsbeteiligung (einfache*

*atrophische Form)*

## II. *Dystrophia musculorum progressiva juvenum et adultorum (juvenile Form)*

### Bing (1926) の分類<sup>2)</sup>

- I. *Formen mit initialer und vorwiegender Beteiligung der Beckengürtel- und Oberschenkelmuskulatur*
  - a) *atrophische Abart (Typus Leyden-Möbius)*
  - b) *pseudohypertrophische Abart (Typus Duchenne-Griesinger)*
- II. *Formen mit initialer und vorwiegender Beteiligung der Schultergürtel- und Oberarmmuskeln*
  - a) *juvenile, scapulohumerale Abart (Typus Erb)*
  - b) *infantile, facioscapulohumerale Abart (Typus Landouzy-Dejérine)*

### Becker (1940) の分類<sup>3)</sup>

- I. *Recessiv X-chromosomal erbliche Muskeldystrophie (Beckengürtelform)*
- II. *Dominant autosomal erbliche Muskeldystrophie (Schultergürtelform)*
- III. *Recessiv autosomal erbliche Muskeldystrophie (Beckengürtelform)*

Walton (1966) の分類<sup>4)</sup>

- (1) Duchenne-type muscular dystrophy  
Sex-linked recessive variety
  - (a) Severe
  - (b) Benign  
Autosomal recessive variety
- (2) Limb-girdle muscular dystrophy  
Autosomal recessive  
Sporadic
- (3) Facioscapulohumeral muscular dystrophy  
Autosomal dominant
- (4) Distal muscular dystrophy
- (5) Ocular myopathy, including oculopharyngeal
- (6) Congenital muscular dystrophy

Research Group on Neuromuscular Diseases (1968) の分類<sup>5)</sup>

- 1) Duchenne (pseudohypertrophic) type
  - a) Sex-linked recessive (severe) (Becker ascending type A)
  - b) Sex-linked recessive (mild) (Becker ascending type B)
  - c) Autosomal recessive
- 2) Facioscapulohumeral (Landouzy & Dejerine) (Becker descending type)
  - a) Autosomal dominant
  - b) ? Scapuloperoneal form (probably a variant of the facioscapulohumeral type)
- 3) Limb-girdle (Erb, Roth, Leyden & Möbius)
  - a) Autosomal recessive
  - b) Sporadic (possibly due to manifestation in the heterozygote, Morton & Chung)
- 4) Distal myopathy
  - a) Autosomal dominant variety of late onset (Welander)
  - b) Ascending distal variety (Barnes)
  - c) Atrophic distal type (Milhorat & Wolff)
- 5) Ocular myopathy (Kiloh & Nevin)
  - a) With heredo-familial ataxia
  - b) With pigmentary retinal degeneration
- 6) Oculo-pharyngeal muscular dystrophy (Hayes, Victor & Adams; Bray, Kaarsoo & Ross; Barbeau)

Walton & Gardner-Medwin (1968) の分類<sup>6)</sup>

The 'pure' muscular dystrophies

- A. X-linked
  - (a) Severe type (Duchenne)
  - (b) Benign type (Becker)
- B. Autosomal recessive
  - (a) Resembling Duchenne
  - (b) Limb-girdle
- C. Autosomal dominant
  - (a) Facioscapulohumeral
  - (b) Distal
  - (c) Ocular
  - (d) Oculopharyngeal

Walton & Gardner-Medwin (1969) の分類<sup>7)</sup>

1. The 'pure' muscular dystrophy
  - (a) X-linked muscular dystrophy  
Severe (Duchenne type)  
Benign (Becker type)
  - (b) Autosomal recessive muscular dystrophy  
Limb-girdle types  
Childhood muscular dystrophy  
(except Duchenne)  
Congenital muscular dystrophies
  - (c) Facioscapulohumeral muscular dystrophy
  - (d) Distal muscular dystrophy
  - (e) Ocular muscular dystrophy
  - (f) Oculopharyngeal muscular dystrophy
2. Cases with myotonia
  - a) Myotonia congenita
  - b) Dystrophia myotonica
  - c) Paramyotonia congenita

Swaiman & Wright (1970) の分類<sup>8)</sup>

- 1) Duchenne-type muscular dystrophy
  - a) Early onset, sex-linked recessive
  - b) Early onset, autosomal recessive
- 2) Late onset, sex-linked recessive muscular dystrophy
- 3) Limb-girdle muscular dystrophy
- 4) Facioscapulohumeral muscular dystrophy
- 5) Ocular muscular dystrophy
- 6) Myotonic dystrophy
- 7) Congenital muscular dystrophy

8) Distal muscular dystrophy

Becker (1972) の分類<sup>9)</sup>

I. X-chromosomale Typen

1. Infantiler oder maligner Typ (Duchenne)
2. Juveniler oder benigner Typ (Becker-Kiener)
3. Benigner Typ mit Frühkontrakturen (Cestan-Lejonne u. Emery-Dreifuss)
4. Später Typ (Heyck-Laudahn)?
5. Hemizygot letaler Typ (Henson-Muller-De Myer)?

II. Dominanter autosomaler Typ

Facio-scapulo-humerale Muskeldystrophie (Erb-Landouzy-Dejerine)

III. Recessive autosomale Typen

1. Infantiler Typ
2. Juveniler Typ
3. Adulter Typ?
4. Schultergürteltyp?

Gardner-Medwin & Walton (1974) の分類<sup>10)</sup>

(a) X-linked ('pseudohypertrophic') types

- (i) sex-linked recessive (severe) (Duchenne or Becker ascending type A)
- (ii) sex-linked recessive (mild) (Becker ascending type B)
- (iii) ? muscular dystrophy confined to females (Hanson et al. (1967). Arch. Neurol. (Chic.), 17,238)

(b) facio-scapulo-humeral (Landouzy and Dejerine) (Becker descending type)

- (i) autosomal dominant
- (ii) ? scapuloperoneal form (probably a variant of the facioscapulohumeral type (Ricker and Mertens (1968). Europ. Neurol., 1,275)

(c) limb-girdle

- (i) autosomal recessive or sporadic (Erb; Leyden and Möbius)
- (ii) myopathy limited to quadriceps
- (iii) autosomal recessive muscular dystrophy in childhood

(d) distal myopathy

- (i) autosomal dominant variety of late

onset (Welander)

(ii) ? ascending distal variety (Barnes)

(iii) ? juvenile distal type

(e) ocular myopathy (progressive external ophthalmoplegia)

- (i) isolated (dominant)
- (ii) with pigmentary retinal degeneration (dominant or sporadic)
- (iii) with retinal degeneration, short stature, heart block, ataxia, etc. (Kearns and Sayre)

(f) oculo-pharyngeal muscular dystrophy

三好 (1975) の分類<sup>11)</sup>

1. Autosomal dominant

Facioscapulohumeral type

Distal myopathy (autosomal dominant)

2. Autosomal recessive

Limb-girdle type

Malignant limb-girdle type

Autosomal recessive distal myopathy

Congenital muscular dystrophy

3. X-linked recessive

Duchenne type

Benign Duchenne type (Becker)

4. Unclassified

Ocular muscular dystrophy

Oculopharyngeal muscular dystrophy

Cardiopathic muscular dystrophy

文 献

- 1) Erb, W.: Dystrophia musculorum progressiva. Dtsch. Z. Nervenheilkd., 1:13, 1891.
- 2) Bing, R.: Kongenitale, heredofamiliäre und neuromuskuläre Erkrankungen. Die angeborenen Muskeldefekte. Die progressiven Muskeldystrophien. In "Handbuch der inneren Medizin," (edited by von Bergmann, G. & Staehelin, R.), Springer, Berlin, 1926, Vol. 5-2.
- 3) Becker, P. E.: Einteilung der Muskeldystrophien (Ein Beitrag zur Systematik der Heredodegeneration). Nervenarzt, 13:209, 1940.

- 4) Walton, J.N. & Nattras, F.J.: On the classification, natural history and treatment of the myopathies. *Brain*, 77:169, 1954.
- 5) Walton, J.N.: Abstracts of World Medicine, 40:1, 81, 1966.
- 6) Walton, J.N. (Editor): Classification of the neuromuscular disorders. Appendix A to the minutes of the Meeting of the Research Group on Neuromuscular Diseases, held in Montreal, Canada, on 21 September, 1967. *J. Neurol. Sci.*, 6:165, 1968.
- 7) Walton, J.N. & Gardner-Medwin, D.: Second thoughts on classification of the muscular dystrophies. In "Research in muscular dystrophy (The proceedings of the Fourth Symposium on Current Research in Muscular Dystrophy held at The National Hospital, Queen Square, London, 11-12 Jan., 1968), Pitner Med. Publishing Co., 1968, p. 45.
- 8) Walton, J.N. and Gardner-Medwin, D.: Progressive muscular dystrophy and the myotonic disorders. In "Disorders of voluntary muscle," (edited by Walton, J.N.), J. & A. Churchill, London, 2nd ed., 1969, p. 455.
- 9) Swaiman, K.F. & Wright, F.S.: "Neuromuscular diseases of infancy and childhood." Thomas, Springfield, Illinois, 1970.
- 10) Becker, P.E.: Neues zur Genetik und Klassifikation der Muskeldystrophien. *Human-genetik*, 17:1, 1972.
- 11) Gardner-Medwin, D. & Walton, J.N.: The clinical examination of the voluntary muscles. Appendix — Classification of neuromuscular disorders. In "Disorders of voluntary muscle," (edited by Walton, J.N.), Livingstone, Edinburgh & London, 3rd ed., 1974, p. 545.
- 12) 三好和夫, ほか: 筋ジストロフィー症の遺伝. *神経内科*, 3:113, 1975.



## 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



冲中班(筋ジストロフィー症の病因の究明に関する研究)においては,昭和 50 年度の Working Group の一つとして,筋ジストロフィー症の分類を研究班として検討・作成することを幹事会において決定した.本年度は先ず,本症の分類に関して従来報告されている代表的なものを整理する作業を行った.

筋ジストロフィー症の分類は,古く Erb(1891)以来多数のものがあり,それぞれの特色があるが,大別すると,主として臨床像から分類したもの,遺伝様式から分類したもの,両者を併用したものになる.

以下にその代表的な分類を列挙するが,今後これらを参考にしつつ,本研究班として独自の分類を作成するかどうかをふくめて検討したい.