

Ⅲ. 筋ジストロフィー症の療育指針

本研究groupは沖中班, 山田班, 重田班の共同作業により, ①筋ジストロフィー症の診断, ②治療指針, ③在宅患者の治療指針の三つからなる「筋ジストロフィー症の療育指針」を作成する事を目的とし, ①は沖中班, ②は山田班, ③は重田班がそれぞれ担当する事にな

っている。

沖中班としては昭和50年度は下記の如き「筋ジストロフィー症の診断の手引」(杉田私案)を作成し, 関係各班員の意見を加えて昭和51年度「筋ジストロフィー症の診断の手引」を完成する予定である。

筋ジストロフィー症の診断の手引(杉田私案) 1975. 11. 28

筋ジストロフィー症という病名は臨床症状を異にする幾つかの病型の集りに対してつけられた名称であり, 決して単一の疾患名ではない。従って同じ筋ジストロフィー症でも病型によりその発病年齢, 侵される筋肉, 進行速度が著しく異っており一概にはいえない。さらにこの疾患では, しばしば遺伝が問題になるので, その際は患者の両親, 同胞への心理的・社会的影響を充分考慮した上で対処することが必要である。

さて, 乳・幼・小児期から思春期・成年期にいたる間に発症する神経・筋疾患は数多いが, 本手引の目的は筋ジストロフィー症(以下, 筋ジス)の臨床診断のアウトラインを示すことを目的としている。

【発症と初発症状】

発症は徐々, しかし経過は進行性である。発症は母親や周囲の人々からたまたま気づかれることが多い。男女いずれにも起こるが, 遺伝形式については伴性劣性のものもあり, この場合発症者はほとんど男性に限られる。

筋萎縮, 筋力低下は腰部部, 肩甲帯部および顔面筋等の場合がある。腰部部を初発症状とする場合には, 転びやすい, つまづき易い, うまく走れない, ジャンプができない等の歩行障害で現われ, まもなく登はん性起立の徴

候に気づかれる。肩甲帯部を初発症状とする場合には, 上腕の挙上困難, 重い物を持ち上げにくい等の症候を, 顔面筋を初発症状とする場合には, 閉眼力の低下, 口笛が吹けない, 特有のミオパチー顔貌等の症候を現わす。

【既往歴】 妊娠中の母親の状態, 患者の出生時体重, floppyか否か, 首の坐り, 処女歩行の時期。

【家族歴】 患者同胞の疾患の有無, 血族結婚の有無, 両親, 同胞およびその子供の発病の有無。

【診察の手引】 ①歩行の様子: 動揺性(Waddling), つま先立ち歩き。②しゃがんだ位置からの立ち上り方: 先ず手を地面につけ, 自らの下肢をよじのぼるような恰好で立ち上る(登はん性起立; Gowers 徴候)。③肩甲帯が突出する(翼状肩甲), 腰椎前彎と腹部の前方突出。④ふくらはぎ(腓腹筋)の仮性肥大。

【顔面】 特有な表情(ミオパチー顔貌) — 特に顔面肩甲上腕型, 眼輪筋・口輪筋の筋力低下, 咬合不全, high-arched palate, 舌の肥大(まれに萎縮), 嚥下障害, 頸筋・胸鎖乳突筋々力低下。

【四肢】 筋ジスの場合には一般に筋力は見かけよりも弱いことが特徴である。筋力低下、筋萎縮は軀幹に近い筋に主として認められる。筋肉は触診上やわらかい。皮膚には異常を認めない。

〔上肢〕 上肢の関節拘縮はあまり著明ではない。腱反射は低下ないし消失。肩甲骨はいわゆるloose shoulderの状態となる。三角筋、肩甲挙上筋、菱筋、二頭筋、三頭筋の筋力低下・萎縮が著明。しかし、前腕、手指筋は比較的残存している。すなわち、食べる、字を書くことは少くとも初期にはあまり障害されない。

〔下肢〕 上肢と同様、近位部の筋萎縮、筋力低下が目立つ。腱反射は低下ないし消失、ただしアキレス腱反射は正常かむしろ亢進し、末期まで残存する。関節の拘縮は股関節、膝関節、足関節で最も起こり易く、足関節では尖足位(equinovarus)で固定し易い。

下肢筋力は、大腿部では伸筋の方が屈筋より弱く、内転筋の方が外転筋より弱いことが多い。

〔胸部〕 大胸筋、背部傍脊椎筋の筋力低下・筋萎縮が目立ち、進行すると(Duchenne型で独立歩行、起立不能の時期になると)、脊柱の側彎、前彎等の彎曲を来し、このことが呼吸、心機能に悪影響をおこしてくる。

〔腹部〕 特に内臓諸臓器には異常は認められない。

【筋ジストロフィー症においては稀れか、あるいはほとんど起こり得ない症状】

- ① 言語、咀嚼に必要な筋肉は原則として侵されない。
- ② 筋の線維束性筋攣縮(fasciculation)は認められない。
- ③ 知覚障害(視力、聴力、味覚、身体知覚をふくむ)はない。
- ④ 膀胱直腸障害はない。
- ⑤ 小脳症状、不随意運動はみられない。
- ⑥ 知能は本質的には侵されないが、先天性筋ジストロフィー症の場合には知能低下、

言語発達障害が必発である。

【臨床検査】 以上の臨床所見から一応筋ジストロフィー症を疑い、必要に応じて以下のような臨床検査を行う。

- ① 血清CPKの測定：筋ジスでは高値を示すことがかなり特徴的であり、特にDuchenne型で極めて高値を示し正常上界の数十倍以上に増加する。肢帯型は中等度に増加する。顔面肩甲上腕型は軽度増加ないし、正常である。各型ともCPKは疾患の初期ほど高値を示し、進行するにしたがって徐々に低下する。したがって血清CPK測定は筋ジスの早期発見に有効である。また血清CPKはDuchenne型女性保因者の半数以上において上昇がみられる。
- ② 筋電図：典型的な場合には、神経・筋単位の振幅が小さくなり、その持続時間が短縮するが、数の減少はほとんどない。
- ③ 筋生検：筋線維は大小不同、横紋の消失、サルコレンマ核の増加、核の中央移動、結合織増殖、脂肪浸潤がみられる。明らかな炎症反応はない。

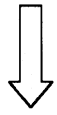
【鑑別診断】 本症と鑑別すべき重要な疾患として次の二つがあげられよう。

- ① 多発性筋炎：この疾患は非遺伝性であり、副腎皮質ホルモン等適切な治療により回復し得るので正しい診断が必要である。発症者は幼児から老年者迄幅広いが女性に多く、この点は筋ジストロフィー症が男性に多い事と対照的である。急性、慢性型があり、しばしば膠原病、悪性腫瘍に合併して出現する。四肢近位部が好んで侵されるが、嚥下障害、頸筋萎縮など比較的筋ジストロフィー症では侵されにくい筋肉が障害される。急性期症状は発熱、関節痛、レイノー現象、血沈の促進など全身症状を伴っている。慢性型は筋ジストロフィー症と時に鑑別困難であり、筋生検による鑑別が必要になる場合がしばしばである。
- ② クーゲルベルグ・ウェランダー病：本症は

本来神経原性筋萎縮であるが好んで四肢近位部をおかすので外見上は筋ジストロフィー症に似ており、又ときに遺伝性である。経過は長い。最近の研究では従来肢帯型筋ジストロフィー症といわれていた症例の中にかなり本症が含まれているという。筋電図・筋生検が鑑別に必要な場合が多い。

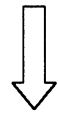
〔臨床各型〕 別紙資料（Working group I. 筋ジストロフィー症の分類の項参照されたい）

- 〔備考〕**
- ①各症型のイラストを入れること。
 - ②主病型の臨床症状、遺伝形式などの一覧表
 - ③CPKの値は測定法によりかなり異なるので、各方法の正常の一覧表
 - ④各病型の症状を箇条書にしてほしい。



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



本研究 group は冲中班,山田班,重田班の共同作業により,筋ジストロフィー症の診断,治療指針,在宅患者の治療指針の三つからなる「筋ジストロフィー症の療育指針」を作成する事を目的とし,は冲中班,は山田班,は重田班がそれぞれ担当する事になっている.

冲中班としては昭和 50 年度は下記の如き「筋ジストロフィー症の診断の手引」(杉田私案)を作成し,関係各班員の意見を加えて昭和 51 年度「筋ジストロフィー症の診断の手引」を完成する予定である.