

23) 筋ジス保因者の研究

国立療養所川棚病院

森 一毅 迫 龍二
 渋谷 統寿 辻畑 光宏

筋ジストロフィー症の病因論として筋原説、神経原説、血管説、自律神経説等提唱されている。最近筋ジス保因者の酵素学的異常、電気生理学的異常、組織化学及び電顕レベルでの異常が報告され、その保因者発見法としての意義について論じられている。これら保因者異常をDMP発症の1 process と考えると保因者の検索はDMPの病因追求の一つの方法と考えられる。そこで我々はDu chenne 型DMP保因者10名について検索を施したので報告する。

対象は表(1)に示すように definite carrier 表1 対象

3名、probable c.2名、possible c.5名を
 対象とした。control として carrier の配
 偶者、外科手術の際の女性患者に協力してもらった。

方法は表(2)に示す様に4種である。電顕的検索は
 今回は筋肉内間質網細血管の定量的電顕を施行した。

< 結 果 >

酵素学的検索では10名中4名に明らかなCPK
 Aldolase 等の異常を認め1名がborder li
 neであった。電気生理学的には5名中1名defi
 nit cにmyopathic patternを認めた。
 筋生検は左上腕二頭筋でmotor point biop
 syを施行、光顕、電顕学的検索を施行したが光顕異
 常は10名中3名に認められた。

症 例	性	年 令
1. definite	♀	33才
2. ♪	♀	33才
3. ♪	♀	45才
4. probable	♀	51才
5. ♪	♀	60才
6. possible	♀	30才
7. ♪	♀	34才
8. ♪	♀	38才
9. ♪	♀	40才
10. ♪	♀	42才

表2 方 法

1. 酵素学的検索
 CPK, Aldolase, LDH, GOT, GPT
2. 電気生理学的検索: 針電極筋電図
3. 光顕: 組織及び組織化学的検索
 H-E, Gomori Trichrome,
 NADH, Myosin ATPase
 Myosin ATPase pH9.4にてHistometry作成
4. 電顕的検索
 今回は筋肉内網細血管の定量的電顕を施行した

表 (3)

Case No.	Age years	Carrier status genetic	CPK	EMG	Histological abnormality
1	33	definite	108	—	(—)
2	33	,	10	—	(—)
3	45	,	33	異常	(+)
4	51	probable	57	正常	(+)
5	60	,	83	—	(—)
6	30	possible	23	—	(—)
7	34	,	43	正常	(—)
8	38	,	19	正常	(—)
9	40	,	17	—	(—)
10	42	,	15	正常	(+)

表3中割けは definite c 3名中2名 probable c 2名中1名で possible c では5名とも異常を認めなかった。電顕的検索は今回は筋肉内間質網細血管について行ない Quantitative study を施行した。Capillary area (C.A.), Luminal area (L.A.) Endothelial area (E.A.) Basement membrane area (B.A.) の面積、minimum basement membrane thickness を測定、EA の C.A. に対する比、L.A. の C.A. に対する比、BA の CA に対する比をそ

それぞれ算定した。結果、 **Morphometric Analysis of Capillary Dimensions**

表(4)(5)(6) EA の CA に対する比は4群とも推計学的には差を認めなかった。L.A. の C.A. に対する比は光顕異常の possible c. 1名において高値を取った。B.A. の C.A. に対する比は probable c. 1名がコントロールに比し高値を示した。光顕異常群3名と control を比較すると B.A. の C.A. に対する比が光顕異常群で有意に低値だった。

< 結 語 >

(1) 保因者発見法として酵素、電気生理、組織化学、電顕的検索を行なうことがより高率

	Capillary area (μ^2)	Endothelial fraction of Capillary area %
control	1088 ± SE.067	37.18 ± SE.261
definite C.	1423 ± SE.177	38.25 ± SE.252
probable C.	1242 ± SE.154	40.48 ± SE.325
possible C.	1446 ± SE.150	29.74 ± SE.264

Morphometric Analysis of Capillary Dimensions

	Luminal fraction of Capillary area %	Basal lamina area of Capillary fraction %
control	62.87 ± SE.261	59.15 ± SE.5.19
definite C.	61.69 ± SE.252	38.62 ± SE.253
probable C.	59.47 ± SE.3.25	39.37 ± SE.2.96
possible C.	70.10 ± SE.2.64	51.58 ± SE.4.92

に保因者発見に役立つと
考えられる。

表 (6)

(2) B.A. の C.A.

Morphometric Analysis of Capillary Dimensions

に対する比が光顕異常群
において低値を取りあた
かも vascular theo
ry を suggest する
様な結果となったが今後

	C.A. (μ^2)	E.A. %	L.A. %	B.A. %
control 群	1087 \pm SE066	37.18 \pm SE261	6287 \pm SE261	59.15 \pm SE5.18
光顕異常群 (3)	1084 \pm SE073	39.0 \pm SE3.14	6096 \pm SE442	36.83 \pm SE42

の検討が必要と考えられる。(3) carrier の検索はDMP発症のprocess と考えるとDMP
成因追求のひとつの方法と考えられる。

4) 若年女性の筋ジストロフィー症 — 5家系6名の遺伝的・臨床的考察

国立療養所川棚病院

迫 龍二 森 一 毅
渋谷 統寿 中沢 良夫

< 緒 言 >

若年女性の筋ジストロフィー症についてはすでに症例を重ね報告してきたが、今回は当科で経験し
た5家系6名の女性DMPを総括し遺伝・臨床上的問題について検討した。

< 家系と症例 >

表1 女性筋ジストロフィー症と家系

	家系 I					家系 II				家系 III	家系 IV	家系 V
	症例1 II-6	おい1 IV-1	おい2 IV-2	母親 II-5	長姉 III-2	症例2 III-11	症例3 III-12	兄 III-10	母親 II-7	症例4 IV-2	症例5 IV-3	症例6 III-2
年 令	9才	6才	2才	53才	30才	21才	18才	25才	49才	13才	18才	19才
発病年令	1才	1才	1才			6才	6才	4才		4才	4才	4才
初発部位	腰帯	、	、			腰帯	、	、		腰帯	腰帯	腰帯
歩行不能年令	9才	可	可			歩行可	、	11才		10才	10才	11才
筋萎縮の部位	四肢近位筋	、	、			四肢近位筋	、	全身		四肢近位筋	全身	全身
仮性肥大	+	+	+			+	+	(+)		+	+	+
拘縮	+	—	—			+	+	++		++	++	++
CPK (Sugita-Ebashi)	2488	2100 以上	2100 以上	54	24	190	240	54	94	374	203	213
針電極筋電図	筋原性					筋原性	筋原性			筋原性	筋原性	筋原性
神経伝達速度						正常	正常			正常	正常	正常
筋生検	筋原性					筋原性	筋原性			筋原性	筋原性	筋原性
IQ	49					112	114			109	43	57
ECG異常	+	+	+			—	—			—	—	+
染色体	46XX					46XX	46XX			46XX	46XX	46XX

↓
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
↓

筋ジストロフィー症の病因論として筋原説、神経原説、血管説、自律神経説等提唱されている。最近筋ジス保因者の酵素学的異常、電気生理学的異常、組織化学及び電顕レベルでの異常が報告され、その保因者発見法としての意義について論じられている。これら保因者異常を DMP 発症の 1process と考えると保因者の検索は DMP の病因追求の一つの方法と考えられる。そこで我々は Duchenne 型 DMP 保因者 10 名について検索を施ったので報告する。