

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

## 24) 若年女性の筋ジストロフィー症 一 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・臨床上の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 Ⅱ-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

表1に示すごとく症例は9才から12才までの女性で、共通の症状としては腰帯より始まる筋萎縮、仮性肥大があるが以下の点で若干の相違がある。症例1、9才半ばで歩行不能、CPKの著明な上昇 ECG異常がある等 Duchenne 型類似の所見を示す。症例2、3は21才、18才の姉妹で発症は共に6才、現在歩行不能で他の例に較べて症状は非常に軽度である。症例4、5、6は発症4才、10~11才で歩行不能、全身の関節拘縮が著しく類似した臨床経過をとる。家系1(図1)では症例1以外におじ2、おい2名に発症しており伴性劣性遺伝である。本症例と姉は異母姉妹である。その姉の子供2名は典型的な Duchenne 型(表1)である。家系II(図2)は血族結婚なく、発症した姉妹2名に比べ兄弟の才は進行も早く臨床的には Duchenne 型である。母親のCPKが上昇している。家系III・IV・V(図3)は常染色体劣性遺伝と思われる。

図1  
家系 I

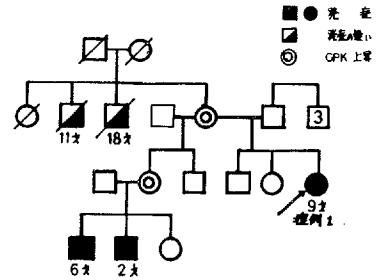


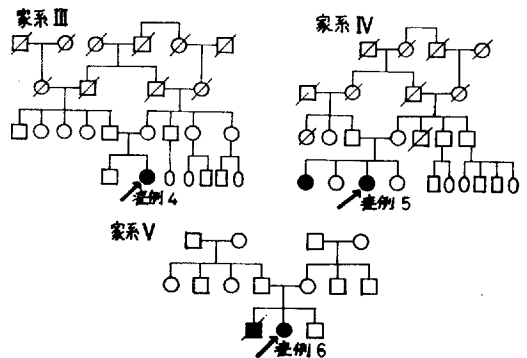
図2

体位交換数

障害度 種類	回数	1~4度		5~6度		7~8度	
		最高	最低	最高	最低	最高	最低
エプ-マツ	14	1	0	4	1	5	0
グタ-マツ	14	0	0	3	0	4	0
パム-マツ	14	0	0	5	1	7	1

図3

家系 III・IV・V



< 考 案 >

これら5家系は遺伝、臨床上若干の違いがあり三群に分類でき得る。家系III・IV・VはWaltonらのいう Childhood muscular dystrophy with autosomal recessive inheritance として矛盾しない。家系IIは常染色体劣性遺伝も考えられるが、男子発症者に比べ女子発症者は症状が非常に軽いことや、母親のCPKが上昇していることより伴性遺伝として Lyon 仮説による発病の可能性もある。家系Iは伴性遺伝にもかかわらず Duchenne 型類似の症状をもつ女兒が発症しており、この症例が生まれる機序として種々のことが考えられるが、染色体異常がないことより Lyon 仮説を適応することが妥当と思われる。Lyon 仮説では男子は常に100%の浸透度で発病するのに対し、女子の浸透度は理論上0から100%の正規分布をとることが考えられる。まれに性染色体優性遺伝と考えられる疾患があるが、この疾患群では男子は100%の浸透度で発症するのに対し女子は軽度な例から重症まで種々の variation で発病することが知られており、これらも Lyon の仮説でよく説明できる。以上の観点より Duchenne 型保因者にも Lyon 仮説の適応が可能ならば保因者にも理論上100%の浸透度で発症することが可能である。本論文で示した家系Iの症例はほぼ完全な浸透度で発症し、家系IIの症例

は不完全浸透によって発症したことが推察される。DMPについてはその病因や遺伝についても未解決な問題が多いが、女性保因者における筋病理を含めた幅広い研究がこの問題について解決の糸口を与えてくれるものと思われる。

### < 結 語 >

若年女性のDMP 5家系6名について遺伝・臨床上の問題を検討した。家系Ⅰは伴性遺伝であり、症例ⅠはLyon 仮説による完全浸透で発病、家系Ⅱの症例はLyon 仮説による不完全浸透による発症が推察される。残りの家系は常染色体劣性遺伝の小児型である。

## 25) Duchenne 型筋ジストロフィー症の心エコー 図による左心機能の検討

国立療養所南九州病院

皆内 康 広 川 平 檜 加来 功臣  
今 隅 満 中 島 洋 明 乗 松 克 政  
現 鹿 児 島 大 学 第 3 内 科  
現 筑 波 大 学 臨 床 部 門 循 環 器 内 科

Duchenne 型PMDにおける心合併症は、種々の報告で25~85%に及ぶとされ、50年度筋ジストロフィー臨床班会議でも、その死因の約半数が、心不全によることが報告されている。我々は、本症の心不全存在の有無、加齢による心機能の変化をみるため、心エコー図により、心ポンプ機能、心筋収縮能について健常男子対照群と比較検討し、明らかな異常所見を得たので報告する。

### < 方法及び対象 >

対象は国立療養所南九州病院入院中の7~18才のD型患児43名と、対照群として各年令5名ずつの身長体重を患児群に近似させた健常男子60名である。心エコーはAloka SSD 110型により2.25 MHz、10mm径の平面探触子を用い、胸骨左縁Ⅲ~Ⅳ肋間よりBeamを入れ、被検者は測定前2分間の安静をとった。表1

### < 結 果 > 1. 左心ポンプ機能

心拍数には両群に有意差なく、いずれも加齢とともに低下した。1回心拍出量は、対照群では加齢発育に伴う確実な増加傾向が認められるが、患児群ではその傾向になく、心系数(Fig1)や駆出率(Fig2)を求めると、患児群の加齢に伴う機能低下傾向は著明であり、その岐点は13才頃ありt検定上13・14才では0.5%、15才以上では0.1%以下の危険率で有意であった。

### 2. 左室後壁心筋収縮及び拡張能

左室後壁平均収縮速度(mpwv)(Fig3)、左室心内膜最大収縮速度(SEVM)(Fig4)、最

↓ 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

<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・臨床上の問題について検討した。