

## 27) 筋ジス保因者生検筋の病理組織学的研究 —筋力低下・筋萎縮発現例について—

国立療養所鈴鹿病院

向山昌邦 河野慶三 浅野武一  
小林喜代子 二井洋子 野尻久雄

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症(以下D-PMDと略す)は伴性劣性遺伝疾患であるが、筋病変発現の機序はまだ解明されておらず、治療法も確立されていない現在、有効な対策は、保因者を発見し、発生を予防することである。

われわれは、鈴鹿病院入院中のD-PMD患児の母親について、筋生検を行なっているが、本研究では、臨床的に筋萎縮、筋力低下を認めた症例についての検索結果について検討する。

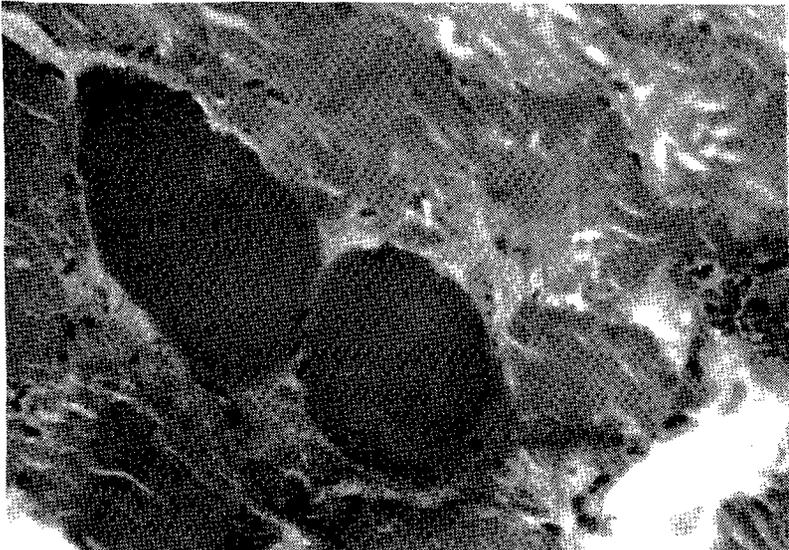
### <症 例>

43才女、子供2人がD-PMD、家系の中でこの2人以外には筋萎縮・筋力低下を示すものはなく、従って本例はprobable carrier といえる。幼少時より鉄棒にぶら下れない、走ることができないなど運動機能の拙劣さを自覚していたが、日常生活には支障なく、現在農家の主婦として、ふつうの生活を送っている。四肢近位部優位に筋萎縮・筋力低下があり、腱反射の低下を認める。腓腹筋の仮性肥大はない。知覚障害なし。血清CPK値70単位。

### <筋 生 検>

腓腹筋について検索。筋線維の大小不同があり、小径線維が散在して認められた。筋線維が円形に肥大し、胞体がエオジンに均一に染まる。いわゆる硝子様変性を示す筋線維もかなり認められた(図1)。中心核をもつ筋線維・再生線維・筋核の鎖状配列や筋核の集塊も小数ながら認めた。Endomysiumの結合織の増生も認めた。

図1



## 〈考 察〉

本例の生検筋で認めた病変は、本質的にはD-PMD患者のそれと同じであるが、その程度はD-PMD患者に比べて軽い。

最近Melitzerらは正常成人の骨格筋を組織学的に検索し、本例に認めたと同様の萎縮した小径線維や中心核をもつ線維などを認めたと報告しているが、その出現頻度は小さいと述べている。本例ではこれらの病変がかなり高頻度に出現しており、D-PMD保因者に特徴的な変化と考えられる。

著者らは、D-PMD保因者で臨床的に筋萎縮や筋力低下などを認めない症例の生検筋を検索した結果をすでに発表した。彼女らの筋でも本例に認めたと同様の病変を認めた。病変の出現頻度は本例の方が高く、臨床症状に相応した所見と思われる。

Lyonの学説によれば、女性の体細胞では、2個のX染色体のうち1個が胎性初期に不活性化され、体細胞は残った1個のX染色体の性質を保有する。従ってD-PMDの女性保因者の筋では、父親由来の正常のX染色体をもつ筋線維と、母親由来のdystrophicな性質をもつ筋線維がモザイク状に存在すると説明されている。

本例では母親由来のX染色体をもつ筋線維の頻度が、臨床症状を持たず、生検筋でも病変の少ないD-PMD保因者に比べて高いと考えられる。

筋生検は、本研究で示した如く光顕レベルでも、かなりの病変が認められるので、血清酵素値の測定・筋電図検査とともに有力なD-PMD保因者の判定法と考えられる。

## 28) 進行性筋ジストロフィー症の心臓障害に関する研究、特に長時間連続心電図記録法による観察結果

国外療養所西別府病院

西原重剛 三吉野産治

矢永尚士 (九大温研)

## 〈はじめに〉

我々は、HolterのAvionics Systemによる24時間連続心電図記録法により、進行性筋ジストロフィー症のDuchenne型24例について記録したので報告する。

## 〈方 法〉

心電図の記録はAvionics systemを用い、約277mの磁気テープに1分間19cmの速度で約24時間の連続記録が可能であった。記録した心電図はElectrocardioscannerを用い、再

↓ **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

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症(以下 D-PMD と略す)は伴性劣性遺伝疾患であるが、筋病変発現の機序はまだ解明されておらず、治療法も確立されていない現在、有効な対策は、保因者を発見し、発生を予防することである。