

## 18. 先天性筋ジストロフィー症の臨床的研究

国立療養所西別府病院

玉 利 秀 夫	三吉野 産 治
西 原 重 剛	松 倉 誠
池 田 哲 雄	大 谷 宜 伸
三 池 輝 久	折 口 美 弘
東 明 正	中 嶋 俊 郎

### 〔目的・対象〕

国立療養所西別府病院に入院中の先天性筋ジストロフィー症16名（年令5才～22才、男10人、女6人）を臨床像より、典型的福山型とその他の病型にわけた。それぞれの病型について、血族結婚の有無、同胞発生の有無、知能指数、けいれん既往の有無、脳波、運動神経伝導速度（尺骨神経）、頭部 Computed Tomography について検討した。

### 〔結 果〕

（表1.2.）臨床像検討の結果、典型的福山型10例、福山型亜型A 1例、ウルリッチ型1例、いづれの病型にも属さない例4例であった。

福山型10例のうち、5例が男児で、6例に血族結婚、4例に同胞発生、4例にけいれんの既往5例に脳波異常があり、DQは、すべて31以下であった。MCVは、47.2、47.5 M/sec と軽度の遅延を示したものが、2例にみられた。頭部CT像は、9例中、脳室拡大＋クモ膜腔拡大を示した例3人、クモ膜下腔拡大のみを示した例3人正常例3人であった。

その他の病型6例では、血族結婚1例、同胞発生1例、知能指数26～138、けいれんの既往のある例0、脳波異常4例であった。MCVは、症例14が、46.5 M/sec と軽度低下を示し、他は正常であった。頭部CT像は、4例は正常であったが、2例に脳白質の透過性亢進を示す奇異な像がみられた。

### 〔考 案〕

すでに報告にあるごとく、我々の研究においても、福山型では、血族結婚、同胞発生が多くみられ、DQは、すべて低下し、頭部CT像においても、脳室拡大、クモ膜下腔拡大を示す例が多かった。小多脳回はCT像ではとらえることができなかった。

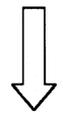
脳白質にみられた透過性亢進像は、白質の形成不全像を表していると考えられますが、これのみられた2例は、福山型ではなく、2例とも知能正常例であり、先天性筋ジストロフィー症の発生、分類上、興味ある所見である。今後、ライソゾーム・エンザイムの測定を含めて検討したい。

福山型典型例 表1.

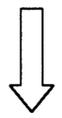
		臨床像						CT像			
患 児	性	年 令	血 族 結 婚	同 胞 発 生	D Q	け い れ ん 既 往	脳 波 異 常	脳 室 拡 大	ク モ 膜 下 腔 拡 大	白質の透過度	
1	m	8	-	-	10	-	-	-	-	-	-
2	f	9	+	-	22	+	-	+	+	-	-
3	f	10	-	+	29	+	-	±	-	-	-
4	m	10	-	+	28	-	-	+▲	+	-	-
5	m	10	+	+	31	+	+	/	/	/	/
6	m	13	+	-	24	+	-	-▲	-	-	-
7	f	16	+	+	20	-	+	-	+	-	-
8	m	17	-	-	20	-	+	-	+	-	-
9	f	21	+	-	27	-	+	-	+▲	-	-
10	f	22	+	-	10	-	+	+▲	+	-	-

その他のCMD 表2.

		臨床像						CT像			
患 児	性	年 令	血 族 結 婚	同 胞 発 生	D Q	け い れ ん 既 往	脳 波 異 常	脳 室 拡 大	ク モ 膜 下 腔 拡 大	白質の透過度	
11	m	10	-	-	119 IQ	-	+	-	-	±	atyp. A
12	m	10	-	-	26	-	+	-	-	-	歩行獲得
13	f	5	-	+	56	-	+	-	-	-	つかまり立可 4の妹
14	m	10	+	-	84 WISC	-	+	-	-	+▲	知能軽度低下
15	f	10	-	-	37	-	-	-	-	-	malign. L-G ?
16	m	12	-	-	138 IQ	-	-	-	-	-	Ullvich



**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



〔目的・対象〕

国立療養所西別府病院に入院中の先天性筋ジストロフィー症 16 名(年齢 5 才 ~22 才、男 10 人、女 6 人)を臨床像より、典型的福山型とその他の病型にわけた。それぞれの病型について、血族結婚の有無、同胞発生の有無、知能指数、けいれん既往の有無、脳波、運動神経伝導速度(尺骨神経)、頭部 Computed Tomography について検討した。