

〔文 献〕

- 1) 向山昌邦・河野慶三：東海地区における筋ジストロフィー症ならびにその関連疾患の疫学的調査。昭和50年度進行性筋ジストロフィー症臨床研究班研究成果報告書。P 269
- 2) 河野慶三・向山昌邦・深津 要：東海地区における在宅者検診の実態とその問題点。昭和51年度進行性筋ジストロフィー症臨床研究班研究成果報告書。P 306

4、女性Duchenne型類似例の検討

国立新潟療養所

片 桐 忠 高 沢 直 之
湯 浅 龍 彦 桜 川 宜 男
川 瀬 康 裕 江 川 三 二

過去数回にわたり女性Duchenne 型類似例につき検討し、報告をしてきたが、今回は主として家系図を中心に述べる。

対象は全国各筋ジス施設からアンケート調査により回答をいただいた12例である。

臨床像の概要は表1の如くである。年齢は11才5ヶ月から21才7カ月にわたり、死亡者はいない。歩行不能時年齢は12才までは12例中7例であるが、16～19才と男児の平均値よりも延びている例が3例と、更に15才8ヶ月、17才3ヶ月に達しながら現在まだ歩行可能例が2例ある。CPK値は各施設により値が異なっており、単純には比較できないが、各例ともほぼ該当施設の男児患者の年齢別値の平均から逸脱するものはないようである。また、検索してある例の中で母親のCPK値が高い例が2例みられた点は注目に値しよう。更に、女兒患者の家系内に男児発病者を有する例が12例中8例みられた。

家系図調査では、症例2・8・10・11で血族結婚が見られた。また、症例1・3・6・9・12で患児以外に男児のDuchenne 型患者の発病がみられている。症例7では患児以外にも女性患者があり30才で死亡している。孤発例は症例4・5の2例のみであった(図1・図2)。

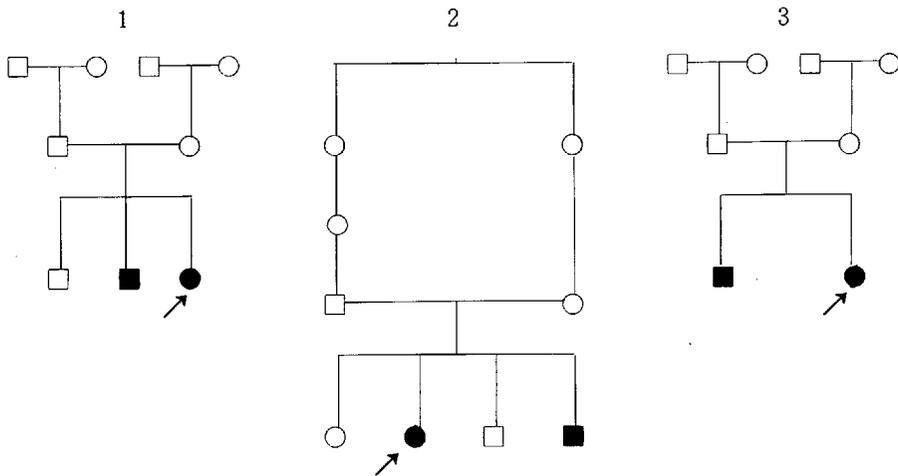
今回の調査から判明したことは、血族結婚を認める例4例、同一家系内に男児発病者をみる例5例の計9例については常染色体劣性遺伝機構によると考えられることである。しかしながら、臨床経過の面からみると12例全例を同一疾患であると断定するにはまだいくつかの問題がある。更に今回の症例の中には明らかに知能低下をみる例が何例かある点、母親のCPK値が正常値を越えている例がある点などはmalignant Limb girdle 型のcriteria とは異なっていた。今後残され

た問題点は、ひとつには男児発病者が5家系に認められたが、それらと伴性劣性型Duchenne 型とは果して同一の臨床像であるか否か、更に経過良好例についてはLimb girdle 型として妥当か否か、などにつき検討を要することになる。

表1.

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
歩行開始	2.3	3	4	1.5	1	3	1.2	1.4	2	1.3	1.6	1.6
発病	4			3	1	3	8	4	3	10	4.7	13
登攀性起立						3	8	9	8	10	7	13
歩行不能	6.7	7	7.1	10	10	11	12	16	18	19		
CPK 患児	137	138	191	1500	2000	2000	1071	424	345	400	525	690
父				18	9	22	13					
母				14	4	54	38					
年齢	14.7	21.7	20	11.5	11.6	11.6	15	18.8	21.5	20	17.3	15.8
男児発病	+	+	+	-	-	+	-	+	+	-	+	+

図1.



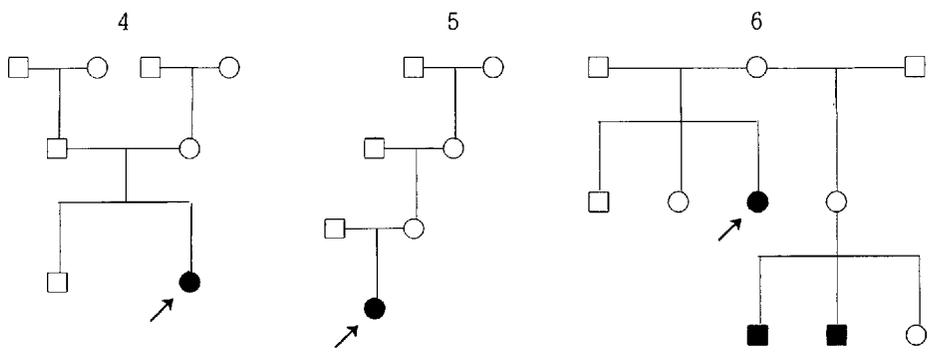
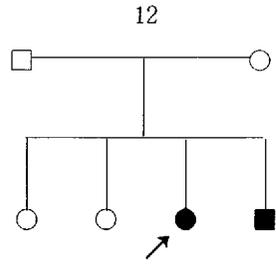
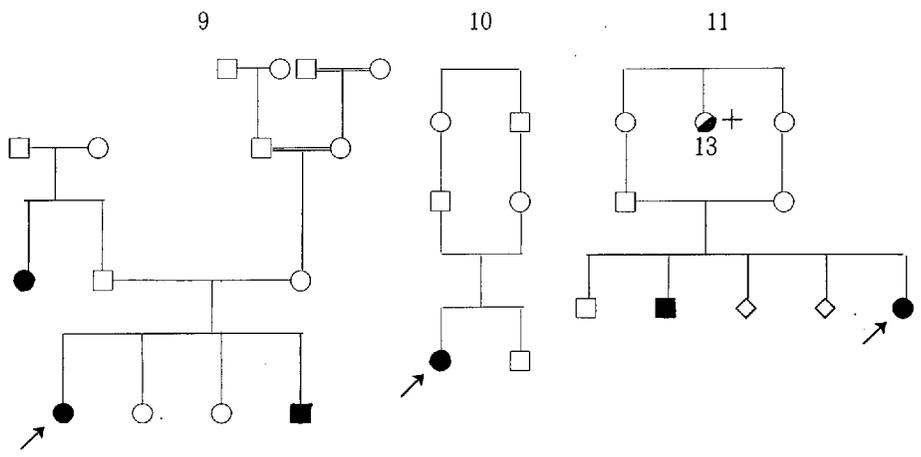
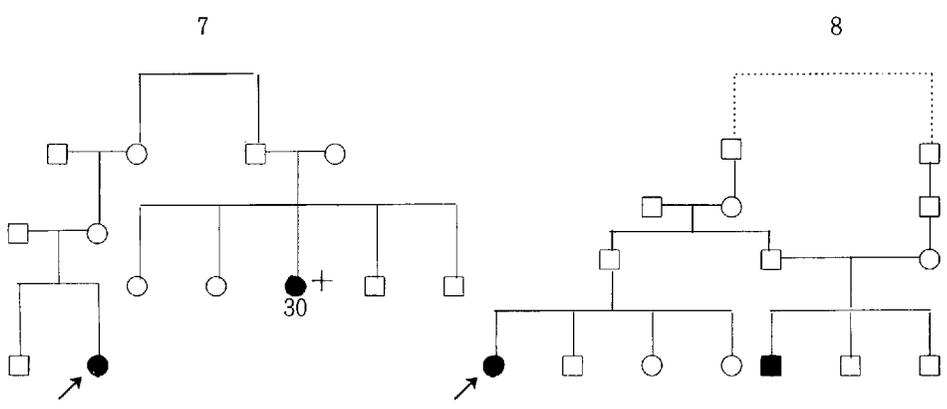


图 2.



↓
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
↓

過去数回にわたり女性 Duchenne 型類似例につき検討し、報告をしてきたが、今回は主として家系図を中心に述べる。

対象は全国各筋ジス施設からアンケート調査により回答をいただいた 12 例である。

臨床像の概要は表 1 の如くである。年令は 11 才 5 ヶ月から 21 才 7 カ月にわたり、死亡者はいない。歩行不能時年令は 12 才までは 12 例中 7 例であるが、16~19 才と男児の平均値よりも延びている例が 3 例と、更に 15 才 8 ヶ月、17 才 3 ヶ月に達しながら現在まだ歩行可能例が 2 例ある。CPK 値は各施設により値が異なっており、単純には比較できないが、各例ともほぼ該当施設の男児患者の年令別値の平均から逸脱するものはないようである。また、検索してある例の中で母親の CPK 値が高い例が 2 例みられた点は注目に値しよう。更に、女児患者の家系内に男児発病者を有する例が 12 例中 8 例みられた。