

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症の顔面筋罹患

(東京女子医科大学)

福 山 幸 夫	原 田 淳 子
平 山 義 人	大 沢 真 木 子
鈴 木 陽 子	斎 藤 加 代 子

I. 目的

進行性筋ジストロフィー症（以下PMDと略す）は、古来伝統的に、発症年齢、罹患筋の分布、性差、遺伝形式、経過の緩急などに基づいた臨床的な立場から分類されている。

現在なおこの分類については混乱はあるが Duchenne 型 PMD は、stereotypic な病態を示す亜型として広く認められている。しかし本型 PMD の臨床像として、顔面筋罹患について触れた成書は稀れであり、顔面筋罹患が無いことが本型 PMD の特徴であるとの記載さえみられる。

著者らは、本型 PMD の多くに顔面筋罹患を認めているので、その臨床的なとらえ方および意義につき検討した。また、他型のジストロフィー症と本型にみられる顔面筋罹患の差異についても検討した。

II. 対象

対象は、東京女子医大小児科および埼玉県小児保健センターを受診した Duchenne 型 PMD 83例であった。症例はいずれも男児で、臨床像、検査成績から本型 PMD 以外の疾患を完全に否定しえない例は含めなかった。年齢は0歳より17歳にわたっていた。

III. 方法および結果

顔面筋罹患の有無の判定は、視診、問診、筋力テストにより行った。

顔面筋罹患ありと最初に疑ったのは、顔貌からであった。顔面筋罹患を表現する用語に「ミオパチー顔貌」という言葉が使われているが、著者らが考えている本型 PMD にみられる顔貌の特徴は次のようなものである。最も注目されるのは、咬筋が仮性肥大をきたし、同部が膨らんでみえる点である。そのほか、眼裂が大きく見開かれ、鼻唇溝は浅く、自から注意していない時には開口していることが多く、全体にのっぺりと、しまりの無い顔貌を呈している。この顔貌も、他の症候と同様、年齢とともに変化することは特に留意する必要がある。年長になるに従い下顎前突が加わり、肥大した舌が外から見られる例もあった。

骨格筋罹患を証明する手段として、筋萎縮を明らかにすることは、最も普通に行なわれるが、Duchenne 型 PMD では顔面筋萎縮をみたものは極めて少なかった。逆に咬筋の仮性肥大は、多くの例に認められた。咬筋の仮性肥大は腓腹筋の肥大と同様、筋病変に由来するものと考えられる。咬筋の仮性肥大の有無は、5年前より特に注目して観察していたが、それ以前の例では見落していたことも考

えられるため、全例を総括した発現率を報告することはひかえたい。注意して観察した症例についていえば、37例中22例(58%)に咬筋の仮性肥大を認めた。

咬筋の仮性肥大の発現時期は、初診時すでに認められる例も多いため、明らかにすることは難かしいが、生後3ヵ月より血清CPKの上昇に気付き、約2年間経過をみている例では、1歳10ヵ月時に腓腹筋の仮性肥大と同時に気付かれ、幼児期早期より発現する例があることは確かである。

眼裂が大きく見開かれているようになるのは、眼輪筋の筋力低下の結果と思われる。鼻唇溝が浅く、口を開き気味にしているのは、口輪筋や下顎支持筋の筋力低下と関連したものである。

年少児や精神遅滞を合併していない協力が得られる症例に対しても、筋力テストを施行している。

最大努力閉眼時に、睫毛を完全に覆える例は稀れである。また頬部を膨らませておき、両側から同時に指で押したとき、空気が簡単に漏れてしまう例をよく経験する。これらは眼輪筋や口輪筋の筋力低下と関連したものと考えられる。

問診では、顔面筋を使う日常動作の様子を中心に聞いている。鼻をうまくかめるか、笛やハーモニカを吹けるか、風船を膨らませるかなどに特に注意している。この場合には、同年齢の子供と比較しながら聞くことを忘れてはならない。年長になるに従い、睡眠中の閉眼が不完全になる例も多かった。

以上のように、視診、筋力テスト、問診から顔面筋罹患の有無を判断したが、一回だけの横断的な診察で顔面筋罹患ありとした例は少なく、経過を追って観察するうち明らかになった例が多かった。その発見時の年齢は、最少4歳8ヵ月、最長10歳3ヵ月であった。一方、初診時に顔面筋罹患ありと判断した例の最年少は、1歳8ヵ月であった。

3歳未満で顔面筋罹患を認めた5症例では

いずれも知能障害を合併していたため顔面筋罹患が早期に発現する症例ほど、知能障害を合併する率が高いとの印象を受けていたが、外来経過中に顔面筋罹患を認めるようになった症例では、その発見年齢と知能との間には相関が認められなかった。

以上の観点から、Duchenne型PMDの顔面筋罹患の有無を検討した結果、幼児期から指摘しうる例も多く、学童期以降では70%以上に顔面筋罹患を認めた。

次に、自験した他型のジストロフィー症と本型PMDにみられる顔面筋罹患との差異を検討した。

著者らがよく経験する、先天性(福山型)PMDと、本型PMDにみられる顔面筋罹患との間に、部位的な差異は無いとみている。しかし、先天性PMDでは初診した当初から顔面筋罹患を指摘しうる例が多く、顔面筋罹患の発生時期は、Duchenne型PMDよりかなり早期と思われる。筋力テストに協力を得られることは稀れであるが、臨床的な観察からは、先天性PMDの筋力低下はDuchenne型PMDより、かなり強いことが容易に想像された。

顔面肩甲上腕型PMDの乳幼児例は経験しないが、学童では同年令のDuchenne型PMDに比し、前頭筋、眼輪筋、口輪筋の筋力低下が著しかった。また咬筋に仮性肥大を認めた例は無く、反対に咬筋を含めた顔面筋の広範な萎縮を指摘しうる例が多かった。自験3例の母親は、いずれも同患者であったが、顔面筋の筋力テストでは、学童である患児の筋力低下の程度と大差なく、経過が非常に緩徐であることが推定された。

新生児期から発症する筋強直性ジストロフィー症にも、顔面筋罹患が認められた。自験の兄弟例では、兄弟とも眼瞼下垂がみられ、また側頭筋の萎縮が強度であった。3歳の弟には咬筋仮性肥大がみられ、14歳の兄の咬筋は萎縮をきたしていた。兄の幼児期の顔貌は

弟と非常に似ていたとの母親の話から判断すると、咬筋の仮性肥大から萎縮への経過は Duchenne 型 PMD より早いことが予想された。眼瞼下垂、側頭筋の萎縮、上唇が逆V字型に常に挙上している点が、本疾患では最も特徴的と思われる。

6 か月位前から、手の開閉がスムーズにいかなくなったことを主訴に来院した、8歳と9歳の典型的な筋強直性ジストロフィー症を経験している。いずれも家族内に同疾患者がいるが、初診時にみられた共通点は、眼輪筋と口輪筋の筋力が少し低下していることと、表情に乏しく顔の下半分が上半分より多少小さいという印象を受けた点であった。いずれも咬筋の仮性肥大はみられず、口はしっかり閉じており、Duchenne 型 PMD の顔貌とは似ていなかった。

IV. 考按

Duchenne 型 PMD の顔面筋罹患についての成書の記載をみると、全く触れていないものや、顔面筋罹患が無いことが特徴であるかのように書かれたもの⁽⁵¹⁻¹⁷⁾もあった。

本型 PMD の顔面筋罹患について、特に注目したのは篠田⁽⁸⁾で、彼は開咬、下顎前突、

咬筋仮性肥大、Tapir lippen の存在を、顔面筋罹患の根拠に挙げている。著者らも彼が根拠とした所見を、多くの年長児に見出しているが、年少児にも指摘しようと考えている。なお篠田は、顔面筋罹患を認めた症例の最年少は9歳であったが、注意深く観察すればより早期に発見可能性がある、示唆に富んだ報告をしている。

本型 PMD の咬合異常については、主に歯科や口腔外科で注目されているが、その発生機序は顔面筋や咀嚼筋の筋力低下と関連したものと推論されている⁽⁹⁾。なお、本型 PMD に合併する咬合異常や咀嚼筋の筋力低下は、栄養摂取や構音障害をもたらすため、治療にあたっては、歯科や口腔外科との緊密な協力が必要と思われる。

本型 PMD に顔面筋罹患が存在することは、すでに病理面で報告されている。無江ら⁽¹⁰⁾は、12歳から21歳までの本症11例の剖検の結果、側頭筋に軽度の萎縮があると報じている。彼らは、咀嚼筋は顔面を損傷することを避けるため検索していない。湊ら⁽¹¹⁾も剖検例につき検討し、顔面筋は障害されにくいという定説に反し、側頭筋、咬筋の障害は高度であると報じている。

表1 小児の顔面筋罹患の有無をみるためのチェックポイント

視診

1. 筋萎縮
2. 筋仮性肥大
3. 眼裂
4. 鼻唇溝
5. 咬合異常
6. 開口
7. 巨舌
8. その他

筋力テスト

1. 開閉眼
2. 開閉口
3. 額の皺寄せ
4. 頬部を膨らます

問診

1. 睡眠中に開眼、開口は無いか
2. 鼻をかめるか
3. 風船を膨らませるか
4. 笛、ハーモニカを吹けるか

V. まとめ

自験した83例の Duchenne 型 PMD の臨床的な検討により、従来あまり注目されていなかった顔面筋罹患が多く例で指摘できることを報告した。その所見のとり方の、チェックポイントを表1に示した。

顔面筋罹患は、幼児期から指摘しえた例もみられたが、年長になると共に明らかになる傾向があるため、判定にあたっては経時的な観察が大切である。

また、自験した顔面筋罹患を示す他型のジストロフィー症と、本型 PMD の差異を検討し表2に示した。

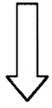
表2 小児期に顔面筋罹患を呈するジストロフィー症の臨床所見

病型 症徴	Duchenne型		先天性 (福山型)		顔面肩甲上腕型		新生児期発症 筋強直性		筋強直性 (古典的)	
	乳幼児	学童・思春	乳幼児	学童・思春	乳幼児	学童・思春	乳幼児	学童・思春	乳幼児	学童・思春
咬筋の仮性肥大	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (-)	(-) → (-)	(-) → (-)	(-) → (-)	(-) → (-)	(-) → (-)
筋萎縮	(-) → (+) (時に咬筋に)	(-) → (+) (特に咬筋に)	(-) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+) (側頭・眼輪・口輪筋)	(-) → (+)	(+) → (+) (側頭筋)	(-) → (+) (咬筋)	(-) → (+)	(-) → (+) (側頭筋)
眼裂	開大	開大	開大	開大	開大	開大	下垂	下垂	学童期より下垂(+)	学童期より下垂(+)
鼻唇溝	正常 → 浅	正常 → 浅	浅 → 浅	浅 → 浅	正常(?) → 浅	正常(?) → 浅	浅 → 浅	浅 → 浅	正常(?) → 浅	正常(?) → 浅
咬合異常	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)
開口	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)
巨舌	(-) → (+)	(-) → (+)	(+) → (+)	(+) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)	(-) → (+)
筋力	正常 → 低下	正常 → 低下	低下 → 低下	低下 → 低下	正常 → 低下	正常 → 低下	低下 → 低下	低下 → 低下	正常 → 低下	正常 → 低下

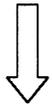
文献

- (1) Jolly T.H. : Disease of Children. 3rd Ed., Blackwell Scientific Publ., Oxford, London, Edinburgh, Melbourne, 1976, pp. 687-688.
- (2) Millichap J. G. : Disease of muscles. Invaughan V. C., et al (ed) : Pediatrics. 16th Ed., Appleton-Century-Crofts, New York, 1977 pp. 1884-1886.
- (3) Walton J.N. : Brains Disease of Nervous System. Oxford University Press, Oxford, New York, Toronto, 1977, pp. 995-996.
- (4) Menkes T.H. : Textbook of Child Neurology. Lea & Eebiger, Philadelphia, London, Toronto, 1974, pp. 472-474.
- (5) Chutorian A. M. & Koenisberger P. : The muscular dystrophies. In Kelly v. C. (ed) : Practice of pediatrics. vol IV, Harper & Row Publ., Hagerstown, Maryland, New York, San Francisco, London, 1977, Chapter 38, pp. 1-3.
- (6) Aird R. B. : Muscular atrophies and dystrophies. In Baker A. B. (ed) : Clinical Neurology. 2nd Ed., Hoeber-Harper International Edition, New York, 1965, pp. 1777-1798.
- (7) Aegerter C.E. & Kirkpatrick J. A. : Orthopedics. W. B. Saunder Company, Philadelphia, London, Toronto, 1975, pp 694-695.
- (8) 篠田実 : 進行性筋ジストロフィー症の顔面罹患と仮性肥大について, 日児誌, 72 : 410-414, 1968.

- (9) Cohen M. M. : Congenital, genetic and endocrinologic influences on dental occlusion. Dent. Clin. North America 19 : 449-514, 1975.
- (10) 無江昭子, 近藤文雄 : 進行性筋ジストロフィー症の病理学的研究一部検例を中心として。医療25 : 440, 1971.
- (11) 湊 治郎, 大東 章 : ジュシアンヌ型 P MD の筋障害の推移について, DMP の成因と治療に関する臨床的研究, 昭和48年度研究成果報告書, 17, 1973.



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

進行性筋ジストロフィー症(以下 PMD と略す)は, 古来伝統的に, 発症年令, 罹患筋の分布, 性差, 遺伝形式, 経過の緩急などに基づいた臨床的な立場から分類されている。

現在なおこの分類については混乱はあるが Duchenne 型 PMD は, stereotypic な病態を示す亜型として広く認められている。しかし本型 PMD の臨床像として, 顔面筋罹患について触れた成書は稀れであり, 顔面筋罹患が無いことが本型 PMD の特徴であるとの記載さえみられる。

著者らは, 本型 PMD の多くに顔面筋罹患を認めているので, その臨床的なとらえ方および意義につき検討した。また, 他型のジストロフィー症と本型にみられる顔面筋罹患の差異についても検討した。