

＜シンポジウム(3)-10-4＞神経筋疾患の超音波診断

神経超音波検査と電気生理検査による combination diagnosis : CMT 病型診断を中心に

能登 祐一¹⁾

要旨：近年、高周波・高解像度のプローベの開発により、超音波検査をもちいた神経・筋の形態的評価が可能となってきた。超音波検査は、非侵襲的検査であり、手軽にくりかえし施行できる点から、神経・筋疾患における超音波検査の有用性を明らかにすることは重要な課題である。われわれは、従来の電気生理検査に加え、神経超音波検査を組み合わせることで、診断精度の向上につながるよう、各疾患の神経超音波所見の特徴を明らかにする試みをおこなっており、今回は、Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT)、筋萎縮性側索硬化症 (ALS)、頸椎症についての知見について述べる。

(臨床神経 2013;53:1215-1216)

Key words：超音波検査、シャルコーマリートゥース病、筋萎縮性側索硬化症、頸椎症性神経根症

はじめに

近年、高周波・高解像度のプローベの開発により、超音波検査をもちいた神経・筋の形態的評価が可能となってきた。超音波検査は、非侵襲的検査であり、場所を選ばず、手軽にくりかえし施行できる点から、神経・筋疾患における超音波検査の有用性を明らかにすることは重要な課題である。われわれは、従来の電気生理検査に加え、神経超音波検査を組み合わせることで診断精度の向上につながるよう、神経筋疾患の神経超音波所見の特徴を明らかにし、また超音波所見と電気生理検査所見・臨床データとの関連を検討する試みをおこなっている。今回は Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT)、筋萎縮性側索硬化症 (ALS)、頸椎症についての神経超音波検査の有用性について最近の知見とわれわれのデータを交え報告する。

CMT 診断における神経超音波検査の有用性

CMT は、臨床的、遺伝的に多様な疾患であり、現在、およそ 45 以上の多くの原因遺伝子が明らかになっている。同時に、CMT 遺伝子診断用 DNA チップ、また次世代シーケンサーをもちいた Exome 解析により、多くの CMT 患者の遺伝子診断が可能となった。一方、CMT 患者に対する神経超音波検査の検討については、これまで、CMT1A、1B の少数例の超音波検査での末梢神経腫大の評価の報告はある¹⁾²⁾が、脱髄型、軸索型をふくめた CMT 多数例の神経超音波所見の検討、神経伝導検査所見・臨床所見との関連の検討をおこなった報告は少ない。今回われわれは、CMT 患者の末梢

神経超音波所見と、遺伝子異常または神経伝導検査所見との関連を明らかにし、CMT 診断における超音波検査の有用性を検討した。われわれの施設での CMT 患者連続 40 名に対し、神経超音波検査にて正中神経 (手根部・前腕部・上腕部の 3 部位)、腓腹神経、大耳介神経の神経断面積を測定した。コントロール群として 30 名の健康人に同様の検査を施行した。CMT 患者 40 名の内訳は、PMP22 重複 (CMT1A) 20 名、EGR2 変異 1 名、ARHGAP10 変異 1 名、MPZ 変異 3 名、NEFL 変異 3 名であった。遺伝子異常が現行の検査では判明しなかった患者は、脱髄型 4 名、軸索型 8 名であった。PMP22 重複 (CMT1A) 群ではコントロール群に比し、全神経で断面積が増大している一方、神経伝導検査上、脱髄型もふくむ NEFL 変異群では断面積増大はみとめなかった。また PMP22 重複群では、上腕部での正中神経断面積と CMT neuropathy score (CMTNS) の間に正の相関、また、前腕部の正中神経断面積と前腕部の運動神経伝導速度の間に負の相関がみとめられた。CMT1A の神経断面積は神経全長において増大が著明であるため、日常臨床において神経伝導検査で脱髄パターンの所見をえた際に、同時に神経超音波検査を組み合わせることで他の脱髄性ニューロパチーとの鑑別が容易となる。また、形態変化が神経軸索機能、疾患重症度と相関することから、超音波検査による形態評価が病態解明の一助となりえる可能性がある。

ALS 診断における神経超音波検査の有用性

ALS 患者に対する神経・筋超音波検査の検討については、正中神経の上腕部における断面積の減少の所見が報告されている³⁾。われわれも ALS 患者の末梢神経超音波所見パター

¹⁾ 京都府立医科大学大学院医学研究科神経内科学 [〒 602-0841 京都府京都市上京区梶井町 465]
(受付日：2013 年 5 月 31 日)

ンを明らかにするため、ALS 患者連続 20 名に対し、正中神経の手根部・前腕部・上腕部の 3 部位において断面積測定を施行し、コントロール群 30 名との比較をおこなった。ALS 群の正中神経の断面積は、手根部では健常群と比し有意差はないが、前腕部で有意に増大、上腕部で有意に断面積が減少していた。各群で神経断面積の前腕/上腕比を算出し、コントロール群、また、前述の CMT1A 群と比較したところ、ALS 群で有意に上昇をみとめた。ALS 群を発症部位別に、上肢型、下肢型、球麻痺型の 3 群に分けた検討においても、この傾向は各群にみとめられた。本所見が ALS 診断を支持する所見となる可能性がある。一方で、ALS における正中神経断面積の前腕/上腕比の上昇の意義については今後、多数例の検討で考察する必要がある。

頸椎症診断における神経根超音波検査の有用性

神経超音波検査では C5, 6, 7 神経根を中心とした観察が可能である。椎骨動脈が C6 椎体レベルで横突孔に入るといふ解剖学的特徴を利用し、C6 椎体をメルクマールにして、C6 神経根を同定することができる。頸椎症性神経根症をうたがわれた自験例において、MRI 上、圧迫所見のある神経根にて、神経根超音波検査で神経根径の減少を観察しえた。神経根の径の左右差評価と針筋電図所見の組み合わせが、頸椎症性神経根症の部位診断の精度向上に寄与する可能性がある。

おわりに

超音波検査をもちいた末梢神経・筋の形態的評価が、日本の神経内科領域においても標準的検査となる日は近い。神経内科領域の様々な疾患において、非侵襲的、かつ簡便な神経・筋超音波検査の有用性を明らかにすることで、痛みのない正確な神経・筋疾患診断ツールとしての位置づけの確立がのぞまれる。

※本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれもありません

文 献

- 1) Martinoli C, Schenone A, Bianchi S, et al. Sonography of the median nerve in Charcot-Marie-Tooth disease. *AJR Am J Roentgenol* 2002;178:1553-1556.
- 2) Cartwright MS, Brown ME, Eulitt P, et al. Diagnostic nerve ultrasound in Charcot-Marie-Tooth disease type 1B. *Muscle Nerve* 2009;40:98-102.
- 3) Cartwright MS, Walker FO, Griffin LP, et al. Peripheral nerve and muscle ultrasound in amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 2011;44:346-351.

Abstract

Nerve ultrasound is useful for the diagnosis of neuromuscular diseases.

Yu-ichi Noto, M.D., Ph.D.¹⁾

¹⁾Department of Neurology, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine

High-resolution ultrasound allowed for more detailed morphological assessment peripheral nerves and muscles. It is important to elucidate ultrasound features of peripheral nerves or muscles in various neuromuscular diseases because ultrasound is a widely used, non-invasive and easily accessible diagnostic tool. We attempted to demonstrate characteristic findings of nerve ultrasound in patients with Charcot-Marie-Tooth disease (CMT), Amyotrophic lateral sclerosis (ALS), and Cervical radiculopathy. In patients with CMT1A, cross sectional areas (CSAs) of all the nerves we examined were significantly larger than those in normal controls. Additionally, median nerve CSA had positive correlation with CMT neuropathy score, and negative correlation with nerve conduction velocity. In patients with ALS, increased CSA forearm/upper arm ratio of the median nerve was a characteristic finding to support the diagnosis. In patients with cervical radiculopathy, we could observe that decreased CSA and diameter of the nerve root corresponding to the findings of MRI and electromyography. These results demonstrate that the combination of electrophysiological study, diagnostic imaging, and nerve ultrasound could lead to accurate diagnosis of various neuromuscular diseases.

(*Clin Neurol* 2013;53:1215-1216)

Key words: Ultrasound, Charcot-Marie-Tooth disease, Amyotrophic lateral sclerosis, radiculopathy