

第54回日本神経学会学術大会

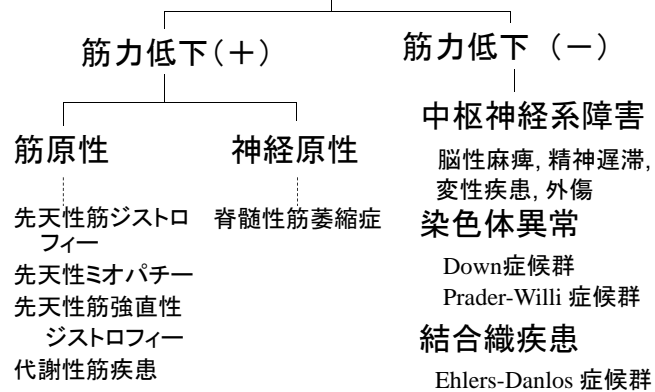
ここがポイント！ 筋疾患患者の診察

国立精神・神経医療研究センター病院
埜 中 征 哉

筋疾患診断へのアプローチ

- 1) 筋力低下
乳児期: Floppy infant、発達の遅れ
小児期: 歩行異常、起立異常 (Gowers' sign)
- 2) 臨床検査
血清クレアチンキナーゼ (CK), 乳酸値の測定、
筋 CT/MRI、EMG
- 3) 筋生検
- 4) 遺伝子診断

フロッピーインファント



乳幼児筋疾患診察のポイント

赤ちゃんの動きをよくみる

顔つきをみる

(顔面筋罹患の有無)

筋肉を触ってみる

(神経原性ではマシュマロ様)

早期の関節拘縮?

(AMC*, laminopathyの鑑別)

*AMC: arthrogryposis multiplex congenita

先天性ミオパチー

- 1) ネマリンミオパチー (nemaline myopathy)
- 2) セントラルコア病(central core disease)
- 3) 筋線維タイプ不均等症 (CFTD*)
- 4) ミオチューブラーミオパチー (myotubular myopathy)
- 5) 中心核病 (centronuclear myopathy)

*CFTD: congenital fiber type disproportion myopathy

福山型先天性筋ジストロフィー

- 1) 遺伝:常染色体劣性 (9q31): 遺伝子:フクチン
- 2) 頻度:日本人10万人に1-2人
- 3) 症状 乳児期:発育、発達の遅れ
幼児期:多くは座位まで獲得
著明な知的発達遅滞
小児期:筋萎縮が進行(平均寿命 12-3歳)
- 4) 検査所見 脳CT/MRI:多小脳回(polymicrogyria)、
白髄鞘化遅延、小脳内小のう胞
血清CK値:正常の10-30倍

立ち上がり方による鑑別診断

正常:垂直に立てる

腰帯部筋力低下:

お尻を少しあげて立つ

遅発型Pompe病

発症: 幼児期から成人まで(最高58歳)

症状: 近位筋優位の筋力低下

検査所見: CK値の上昇(数百~数千)

心罹患(-)

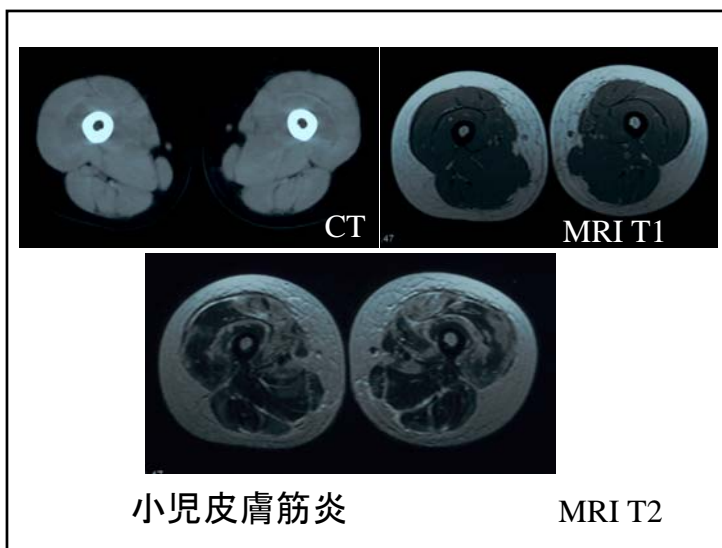
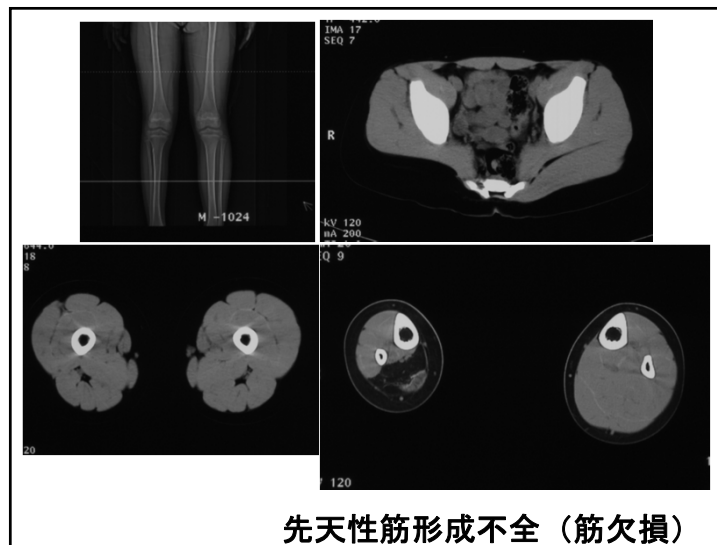
臨床診断:肢帯型筋ジストロフィー

鑑別のキーポイント

下肢(大腿部筋)が好んで侵される

呼吸筋罹患が歩行可能なときからある

筋 CT/MRI は
鑑別診断と
筋生検部位の決定
に有用



まとめ

- 1) 発育・発達の遅れた子(floppy infant)
体の動きをよくみること
顔つきをよくみること(両親も)
首の力が極端に弱い→筋疾患の可能性
筋肉がマシュマロ→神経原性疾患
- 2) そんきよからの立ち上がり方
ちょっとお尻→筋力低下を疑う
- 3) 血液検査
CK値が高い→先天性筋ジストロフィー
- 4) 筋CT/MRI
鑑別診断に有用