

# 筋ジストロフィー

8G

市村美咲 黒澤結羽 高野小夏 宮城滯音

# 筋ジストロフィーとは

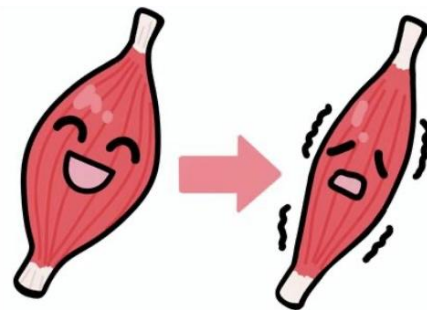
骨格筋の壊死・再生を主病変とする遺伝性筋疾患の総称

40種類以上に分類

デュシェンヌ型, ベッカー型, 顔面肩甲上腕型, 肢帯型など

分類を決定する主な因子

- ①臨床症状(発症年齢・筋力低下の部位): 初発症状や筋肉の脆弱部位。
- ②遺伝形式: X連鎖性(DMD/BMD)、常染色体優性(顕性)、常染色体劣性(潜性)。
- ③責任タンパク質: ジストロフィン、サルコグリカンなど、どの構成成分が機能しないか。



# 原因

筋肉の機能に不可欠な**タンパク質**の  
設計図となる**遺伝子**に変異が生じるため

筋肉細胞の構造や細胞膜の安定性を保つ  
ジストロフィンなど



# 病態生理

— 遺伝変異から機能障害に至るまで —

遺伝子の変異

蛋白質の機能異常

筋細胞膜の脆弱化

細胞機能の障害

細胞内のカルシウム

増加・酵素活性化

筋肉の変性・壊死

筋細胞の再生が

追いつかなくなる

筋量減少・線維化・脂肪化

筋力低下

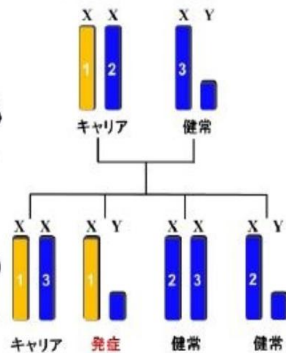
各機能障害

# 頻度

男児出生の3,000~4,000人に1人の割合  
(女性は発症しないが保因者では仮性肥大を認めることがある)  
人口10万人あたり3~5人(デュシェンヌ型)

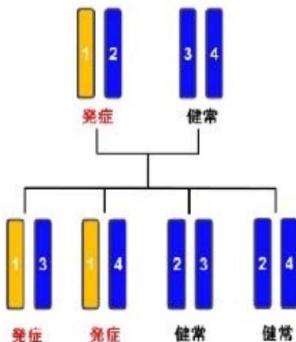
## X染色体連鎖

- X染色体に原因遺伝子が存在
- 女性はX染色体が2本あるためキャリアになる
  - ・一部疾患、性染色体異常では発症する場合も
- 男性はX染色体が1本のため、キャリアの男児は1/2の確率で発症



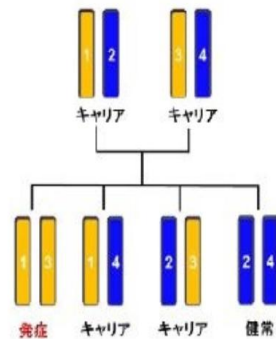
## 常染色体顕性(優性)遺伝形式

- 一对の遺伝子の片方に変異があると発症する
- 次世代への伝播確率は1/2
  - ・男女の区別無し



## 常染色体潜性(劣性)遺伝形式

- 一对の遺伝子の両方に変異が存在する時のみ発症する
- キャリア同士の婚姻で次世代の発症確率は1/4
  - ・男女の区別無し
- 近親婚で発症確率が増加



# 好発年齢 性別 遺伝

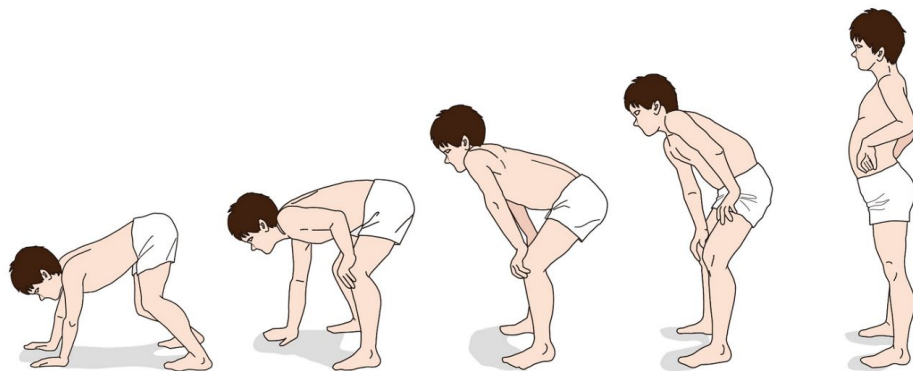
	デュシェンヌ型	ベッカー型	顔面肩甲上腕型	肢帯型
好発年齢	小児	小児～成人	小児～成人	小児～成人
性別	男性	男性	男性、女性	男性、女性
遺伝形式	X連鎖潜性	X連鎖潜性	常染色体性顕性	X連鎖潜性 常染色体性顕性 常染色体性潜性 などさまざま

# 症状

- ① 下腿筋(腓腹筋など)が肥大
- ② 脂肪変性、繊維化
- ③ 仮性肥大
- ④ 尖足傾向
- ⑤ 関節拘縮、側彎
- ⑥ ガワーズ徴候(登攀性起立)
- ⑦ 体幹筋、骨盤筋の筋力低下
- ⑧ 動揺性歩行

心肥大や心不全、不整脈などもみとめ  
多くの症例で10歳から20歳代にかけて  
呼吸筋障害、側彎などが進行して心筋症  
も合併する

## ガワーズ徴候



# 診断方法

- ①臨床症状、家族歴 から筋ジストロフィーを疑う
- ②血液検査でクレアチニンキナーゼの濃度を測定し、上昇を確認
- ③筋電図検査で筋原性変化を確認
- ④遺伝子検査でジストロフィン遺伝子検査の変異を特定

それでも確定できない場合は？

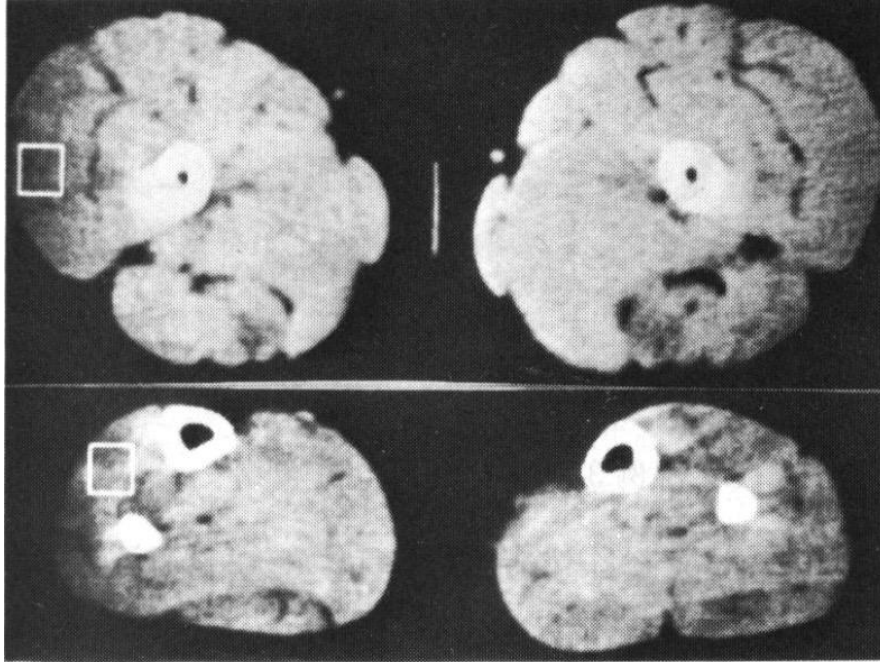
筋生検 → 筋肉中のジストロフィンの分析



# 検査所見

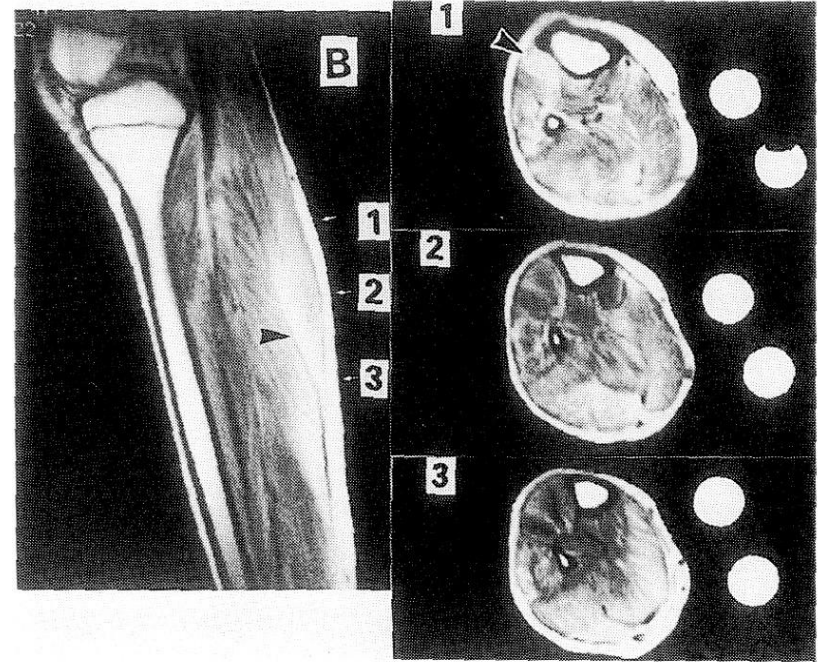
血液検査	CK : <b>著明上昇</b> 、AST,ALT,LDH : <b>上昇</b>
筋電図検査	<b>低振幅</b> 電位、短持続時間電位
遺伝子検査	ジストロフィン遺伝子の異常
筋生検	壊死組織、異常に大きな筋繊維がみられる
画像検査	筋CT :筋萎縮や脂肪変性 (低吸収域) MRI :脂肪化した筋肉が高輝度

# 筋CT



Case 5 : 6 y 0 m DMD

# MRI



B

デュシェンヌ型筋ジストロフィー

# 治療方法

根本的な治療法は**確立されていない**。対症療法・進行抑制が中心

デュシェンヌ型 (DMD)	<ul style="list-style-type: none"><li>•ステロイド薬</li><li>•エクソスキッピング治療</li><li>•リハビリテーション</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>•進行抑制</li></ul>
ベッカー型 (BMD)	<ul style="list-style-type: none"><li>•ステロイド薬</li><li>•心臓保護薬 (ACE阻害薬、β遮断薬など)</li><li>•リハビリテーション</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>•心機能維持</li><li>•歩行期間の延長</li></ul>
顔面肩甲上腕型 (FSHD)	<ul style="list-style-type: none"><li>•リハビリテーション</li><li>•整形外科的手術</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>•上肢機能改善</li></ul>
肢体型 (LGMD)	<ul style="list-style-type: none"><li>•リハビリテーション</li><li>•呼吸、心機能の定期的評価</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>•病型が多く、症状に応じた進行抑制と合併症管理を行う</li></ul>

**全ての型でリハビリテーションや呼吸管理などの包括的ケアが重要**

# 予後

	デュシェンヌ型 (DMD)	ベッカー型 (BDM)	顔面肩甲上腕 型(FSHD)	肢体型 (LGMD)
予後	わるい(20~30歳 前後で死亡)	比較的良好(20歳 でも歩行可能)	多くは緩徐に進行し 、予後良好	さまざまな疾患を含 んでおり、多くは予後 良好

呼吸管理・心不全治療の進歩のより、DMDの生命予後は改善している。

# クイズ

Q1. デュシェンヌ型筋ジストロフィーで正しいのはどれか？

- ① 予後がよい
- ② 女性に多い
- ③ 成人での発症が多い
- ④ 腓腹部に仮性肥大を認める

# クイズ

**Q2.筋ジストロフィーの治療として正しいものはどれか**

- ①根本的な治療が確立している
- ②対象治療、進行抑制が中心である
- ③治療は不要である

# 参考文献

MSDマニュアル <https://www.msmanuals.com/ja-jp/home/>

医学書院 脳・神経p197p198p199 p202

難病情報センター <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4522>

神経筋疾患ポータルサイト<https://nmdportal.ncnp.go.jp/>

J'STAGE [https://www.jstage.jst.go.jp/article/ojiscn1969/13/2/13\\_2\\_157/\\_pdf/-char/ja](https://www.jstage.jst.go.jp/article/ojiscn1969/13/2/13_2_157/_pdf/-char/ja)

[https://www.jstage.jst.go.jp/article/ojiscn1969/23/1/23\\_1\\_39/\\_pdf/-char/ja](https://www.jstage.jst.go.jp/article/ojiscn1969/23/1/23_1_39/_pdf/-char/ja)