

告示	番号	10	神経・筋疾患
	疾病名	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

がんめんけんこうじょうわんがたぎんじすとるふいー

概念・定義

常染色体優性遺伝をとり、顔面筋、肩甲、上腕近位部の筋が主に障害をうけ、緩徐進行性を示す疾患である。

症状

初発症状は表情が乏しい、麺をうまくすすれない、上肢の挙上困難、翼状肩甲などの顔面筋罹患、上肢帯の筋力低下を主訴とする場合が多い。多くは20歳までに発症するが、幼児期から壮年期まで幅があり、壮年期になっても軽度の顔面筋罹患のみの場合もある。症状の進行は緩徐であるが、進行とともに下肢帯、下肢にも障害は及び、成人になって車椅子生活になる場合も多い。

検査では血清クレアチンキナーゼ（CK）値の軽度～中等度の上昇、針筋電図では多相性電位、早期干渉などの非特異的筋原性変化を認めるが、神経原性の要素が含まれた混在性の変化も混在する場合もある。筋

生検で筋ジストロフィー変化を認めるほか、血管周囲の炎症性細胞浸潤、神経原性筋萎縮で認めるような小角化線維を認める場合も存在する

治療

根本的治療法は現在までのところ見いだされていない。必要に応じて、リハビリテーション、呼吸障害や側弯に対する治療が行われる

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_13_34.html