

告示	番号	14	神経・筋疾患
	疾病名	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	

メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー

めろしんけつそんがたせんてんせいぎんじすとるふいー

概念・定義

メロシン欠損型先天性筋ジストロフィーは1994年にToméらにより報告され、欧米に頻度が高く日本では稀である。ラミニン $\alpha 2$ 鎖をコードする*LAMA2*遺伝子により、ラミニン211（メロシン）の完全または部分欠損により生じる。非福山型に分類され、知的障害を伴わない先天性筋ジストロフィーである。

症状

完全欠損型の臨床症状は重症で、出生時よりの哺乳困難、啼泣微弱、著明な筋緊張低下、筋力低下、顔面筋罹患、多関節拘縮、を認める。出生時より呼吸障害はあるが、換気補助を必要とするほどの呼吸障害は、遅れて乳幼児期に発症する。最高運動到達は通常独坐か支え立位で、歩行可能例は少ない。進行性に関節変形、拘縮、側弯が生じる。腱反射は早期に消失する。部分欠損例は発症が遅く、肢帯型筋ジストロフィーに類似した緩徐進行性の筋力低下を示す。心合併症は非常に稀である。約

30%の例でてんかんの発症を認め、知能は多くは正常から境界域である。検査所見では著明なCK値上昇（通常の10～150倍）と頭部MRIの白質病変が特徴である。頭部MRIは、生後6カ月以後に白質に広範なT2強調で高信号、T1強調で低信号の領域を認め生涯消えることがなく、脳梁や内包は障害されない。1/3の例に小脳低形成、一部の例では後頭葉に局限して皮質形成異常を認める。

脱髄性の末梢神経障害を生じ、運動神経優位だが感覚神経も障害され、生後6カ月以後に末梢神経伝導速度遅延が認められることが多い。視覚誘発電位や体性感覚誘発電位の遅延も認める。筋病理は様々な程度の壊死再生所見と結合組織増加、時に炎症細胞浸潤を認める。抗ラミニン $\alpha 2$ 抗体による免疫染色は、筋、皮膚生検において、典型例で完全欠損を示す。*LAMA2*遺伝子は64のエクソンを有し、明らかなホットスポットもないことから、遺伝子変異の検索は時に難しく、特に部分欠損では困難である。

治療

対症療法が中心である。管理上一番の問題は進行性呼吸障害であり、10歳未満で30%は夜間の呼吸補助が必要となることから、早期からの呼吸モニタリングが必要である。呼吸理学療法、非侵襲的陽圧換気療法、器械的咳介助を必要に応じて導入する。理学療法、進行する関節拘縮、

側彎への整形外科的フォローも重要である。時に哺乳障害、体重増加不良に対して、経管栄養、胃瘻造設が必要となる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_13_36.html