

告示	番号	8	神経・筋疾患
	疾病名	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)	

ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)

うるりひがたせんてんせいぎんじすとるふいー (るいえんしっかんをふくむ。)

概念・定義

Ullrich 型先天性筋ジストロフィーは 1930 年に Ullrich が scleroatonic (sclero: 近位関節拘縮、atonic: 遠位関節過伸展) congenital muscular dystrophy として報告し、日本では福山型先天性筋ジストロフィーの次に頻度の高い先天性筋ジストロフィーである。VI 型コラーゲンの異常より、重症型の Ullrich 型先天性筋ジストロフィーと軽症型の Bethlem 型ミオパチーを生じる。

症状

臨床症状は新生児期よりの筋緊張低下、哺乳障害に加え、頸・肩・肘・股・膝関節などの近位関節の拘縮と手・足・指関節の過伸展という特徴的な所見を示す。斜頸、踵骨の突出、先天性股関節脱臼も多く、独歩可能な例は半数にとどまる。典型例では 10 歳までに歩行不能となるが、20

歳を過ぎても歩行可能な軽症例も存在する。皮膚は過伸展し、発汗過多に加え、粗な小胞性角化症、紙やすり様丘疹を認める。創傷治癒が遅く、ケロイドが残ることも特徴の一つである。顔面筋罹患を認め、高口蓋、突出した耳介を伴い、丸く特徴的な顔貌を示す。知能は通常正常である。脊柱の可動域制限と側彎は早期から出現する。骨格筋 MRI では大腿広筋や腓腹筋、ヒラメ筋の周囲から障害され、筋内部が保たれる特徴的な所見が認められる。CK は正常から軽度上昇し、筋病理にて結合織の増生、筋線維の大小不同が主体で、壊死再生所見を認めることもある。免疫組織化学染色で VI 型コラーゲンの完全欠損または筋鞘膜特異的欠損を認める。筋検体よりも、皮膚の線維芽培養への免疫染色の方がより確実である。10 歳を超えると慢性呼吸不全が進行する例が急激に増加する。

治療

現時点では対症療法に限られる。特に慢性呼吸不全は必発であり、呼吸管理が重要になる。小児期から定期的に呼吸モニタリングを行い、呼吸理学療法と非侵襲的陽圧換気療法を必要に応じて導入する。側彎への整形外科的フォローも重要である。主要な病態としてミトコンドリア異常に基づくアポトーシスが報告され、これに対してシクロスポリン A を投与し有効であったという報告があり、治療の可能性が期待されている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_13_37.html