

## 遠位型ミオパチーのA D Lの障害

小堀 泰生\* 立野 勝彦\* 武田 洋子\*\* 崎田 朝保\*\*

### Disturbance of Activities of Daily Living in Patients with Distal Myopathy

Yasuo Kobori, Katsuhiko Tachino  
Youko Takeda, Tomoyasu Sakita

#### SUMMARY

We investigated the disturbance of activities of daily living in three cases of distal myopathy with rimmed vacuole and compared it with that of Duchenne muscular dystrophy. The following results were obtained for patients with distal myopathy:

- 1) %vital capacity was maintained even in the advanced stage.
- 2) Relatively unaffected activities were sitting, sitting up, and turning over in the initial stage; standing and walking in the advanced stage. Activities disturbed were running and ascending a slope in the initial stage.

These findings may be explained by the facts that

- 1) the strength of the abdominal muscles remains adequate, while the tibialis anterior and the triceps surae are affected and weakened in the initial stage;
- 2) the quadriceps femoris is relatively strong and joint contracture is found to be rare even in the advanced stage.

#### I はじめに

遠位型ミオパチー distal myopathy は1951年に Welander<sup>1)</sup>が遠位筋の筋力低下や筋萎縮を優位に示す一つの疾患単位として確立したが、現在は筋ジストロフィー症の一つとされている<sup>2)</sup>。DMは臨床像および筋組織像により遅発性遠位型ミオパチー<sup>1)</sup>、乳児性遠位型ミオパチー<sup>3)</sup>、遠位型筋ジストロフィー<sup>4)</sup>そして空胞を伴う遠位型ミオパチー<sup>5,6)</sup>に分類されている。

近年、空胞を伴う遠位型ミオパチーが注目されている<sup>5,7)</sup>。本症の特徴は筋線維に著明な空胞

を伴うことである。遺伝形式は孤発例も多いが常染色体劣性遺伝と考えられている。発症は20歳台が多く、下肢遠位部の前脛骨筋の筋力低下や筋萎縮から始まり、下垂足歩行を呈する。臨床検査では血清CK値は正常～軽度上昇し、筋電図では筋原性変化が主であるもののFibrillationやpositive sharp wave等の神経原性変化もみられる。以上が特徴であるが、この疾患をリハビリテーションの観点から述べた報告はない。今回本疾患を3例経験したので、臨床症状とDuchenne型進行性筋ジストロフィー症(以

\* 理学療法学科

\*\* 国立療養所医王病院

表1 症 例

	症例1	症例2	症例3
年 齢	50歳	37歳	20歳
性 別	女	女	男
家 族 歴	従兄妹婚	同胞同疾患	なし
発症年齢	40歳頃	16, 7歳	16歳
初発症状	歩行障害	歩行障害 握力低下	歩行障害
血清CPK値	911	72	77

下DMDと略)と比較した日常生活動作(ADL)の障害を報告する。DMDと比較した理由は、筋疾患のなかでもDMDはリハビリテーションが体系づけられており、これと比較することで本疾患の障害像が認識されやすいと思われたからである。

## II 症例及び方法

症例は筋組織検査、筋電図等の臨床検査、及び臨床経過により空胞を伴う遠位型ミオパチーと診断された3例である(表1)。DMDと比較するため使用したADLテストは厚生省筋ジストロフィー症研究班制定<sup>8)</sup>のものをを用い、機能ステージの分類は上田の分類<sup>9)</sup>を用いた。症例のうち症例3のみ理学療法を受けた経験がなかった。

## III 症例の紹介

〔症例1〕50歳、女性、主婦(表1)。

主訴：起居動作の不安定、歩行障害。

家族歴：両親が従兄妹婚である。

既往歴：36歳時に子宮筋腫の手術を受けている。

現症歴：40歳頃より歩行時に両足を引きずるようになり徐々に歩行障害が進行した。46歳頃より細かい手の動きも制限されるようになった。49歳より杖の代わりに傘を使用して歩行しており現在に至る。

現症：機能ステージは2であった。(表2)。筋萎縮は下腿部と手指の骨間筋に目立ち、深部反射は膝蓋腱反射以外は減弱または消失してい

た。感覚テストでは表在および深部感覚とも正常であり、関節可動域の制限もみられなかった。

筋力テストでは全身に筋力低下があり、特に下肢で膝関節屈筋群が左は1、右2-であり、また足背屈筋(前脛骨筋)が0と選択的に強く侵されていた。一方膝関節伸筋群は4と比較的残存していた。呼吸機能では比肺活量が91%であり、同じステージのDMDの平均値77%より保たれていた。日常生活動作は自立しているが、床からの立ち上がりに台を必要としたり、階段昇降時にてすりを使用している。

〔症例2〕37歳、女性、施設入院中(表1)。

主訴：車椅子からのトランスファーが困難。

家族歴：兄が同じ疾患である。

既往歴：特記事項なし。

現症歴：16, 7歳頃より転びやすくなり、握力低下がみられた。20歳頃より階段昇降困難となり、30歳頃より動揺性歩行をきたし時々膝折れをして転倒した。現在介助して起立させれば平行棒内で10m位歩行できるが、日常生活では常時車椅子を使用している。

現症：機能ステージでは7であった。(表2)。筋萎縮は胸鎖乳突筋に目立ち、深部反射は膝蓋腱反射以外は消失していた。感覚テストでは表在および深部感覚とも正常であり、関節可動域の制限もみられなかった。

筋力テストでは全身がほぼ1~2であるが、特に下腿部以下の筋力は0であった。一方膝関節伸筋群だけは4と残存していた。呼吸機能では比肺活量が66%であり、同じステージのDMDの平均値32%よりも保たれていた。日常生活動作では食事動作を除いて、全介助である。

〔症例3〕20歳、男性、自宅療養中(表1)。

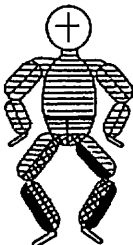
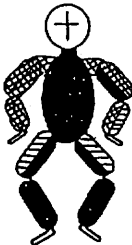

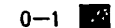
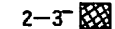
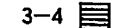
主訴：トイレ動作が困難。

家族歴および既往歴とも特記事項なし。

現症歴：16歳頃より動揺性歩行があり、17歳で坂道を降りるとき足が突起物に引っかかり時々転倒した。19歳まで歩行していた。現在は家庭で寝たきりとなっている。

現症：機能ステージは7であった(表2)。筋萎縮は、四肢体幹ともにみられ、深部反射は

表2 各症例の評価の要約

	症例1	症例2	症例3
機能ステージ	2	7	7
関節可動域	制限なし	制限なし	股・膝関節の屈曲拘縮
筋力テスト			
MMT			
0-1			
2-3			
3-4			
比肺活量	91% (DMD=77%)*	66% (32%)*	64% (32%)*
日常生活動作	自立	食事動作以外 は全介助	食事動作以外 は全介助

\* ( ) は同ステージのDMDの値。

すべて消失していた。感覚テストでは表在および深部感覚とも正常であった。関節可動域の制限は両股関節伸展が $-30$ 度、両膝関節伸展が $-10$ 度と下肢にみられた。

筋力テストでは全身の筋力低下がみられたが、膝関節伸筋群が右は2であったが左では4と残存していた。呼吸機能では比肺活量が64%であり、同じステージのDMDの平均値32%よりも保たれていた。日常生活動作では食事動作を除いて全介助である。

#### IV DMDと比較したADLの障害

このことについて、同じステージのDMDと厚生省進行性筋ジストロフィー症研究班制定<sup>8)</sup>のADLテストの立位移動動作(5項目)、椅座昇降動作(7項目)、床上動作(7項目)、身の回り動作(6項目)の合計25の細動作項目を比較した。その結果は表3の通りであった。

合計得点(100点満点)では(表4)、ステー

ジが低く症状の軽い症例1の得点は80点であり、同じステージのDMDの平均値75点に比較して得点がやや高かった。ステージが進行している症例2と3は得点が20点であり、DMDの平均値14点より高かった。

項目別比較ではDMDより優っているのは、症例1は床上動作であり、症例2と3は立位移動動作であった。これらを細項目別比較でみると、症例1で優っている項目は“坐位保持”“寝ころぶ”“起き上がる”等であり、これらが優っている理由は主に体幹の屈筋が強いためと考えられた。症例2と3で優っている項目は立位保持や歩くであり、これらは膝関節伸筋群が強いことと拘縮が少ないことがその理由と考えられた。一方DMDに劣る項目として、症例1は“走る”と“坂道を昇る”があり、この理由は前脛骨筋の筋力低下による下垂足や歩行の推進力である下腿三頭筋の筋力低下によるものと考えられた。症例2と3はDMDに劣る項目はみ

られなかった。

V 考 察

本病型の独立性が提唱されだしたのは1980年頃であり、非常に稀な疾患であるとされている<sup>7)</sup>。家族歴では症例1は血族結婚、症例2は同胞同疾患、症例3は孤発例であり現在まで報告されている通り、遺伝性の例と孤発例がみられた。

初発症状は、下肢遠位部の筋力低下による歩行障害や握力低下とされており、今回は歩行時に足を引きずる、転倒しやすい等の歩行障害が全員にあり、症例2は握力低下も訴えていた。現在までの臨床経過は症例1が10年、症例2が20年、症例3が4年である。症状の進行については症例3が発症後約3年で歩行不能となっていたが、他の2例は発症後10年の時点で歩行可

表3 本症例とDMDのADL<sup>8)</sup>の比較

動作項目		症例1	DMD stage 2 (n=6)	症例2	症例3	DMDstage 7 (n=8)
立位移動動作	立っている	4	3.5	0	0	0
	片足で立つ	2	2	2 ☆	0	0
	両足寄りかかり立ち	4	4	3 ☆	2 ☆	0
	歩く	3	3.8	1 ☆	0	0
	走る	1 ☆	3	0	0	0
	小計	20	14	16.3	6	2
椅座昇降動作	椅子に座る	2	2.3	1 ☆	0	0
	椅子より立ち上がる	3	3	0	0	0
	坂道を昇る	2 ☆	3	0	0	0
	階段を昇る	2	2	0	0	0
	階段を降りる	2	2.2	0	0	0
	床から立ち上がる	2	1.7	0	0	0
	しゃがむ	3	3	0	0	0
小計	28	16	17.2	1	0	0
床上動作	坐位姿勢を保つ	4 ☆	3	2	2	1.5
	寝ころぶ	4 ☆	3	0	0	0.2
	寝転がる	4	4	0	1	0.6
	這う	4	3.2	0	0	0
	起き上がる	4 ☆	2	0	0	0
	首の座り	4	3.2	2	3	2.2
	息が続く	4 ☆	1.2	3	2	2.1
小計	28	28	19.6	7	8	6.6
身の回り動作	茶碗を持って食事する	4	4	1	1	1.6
	顔を洗う	4	4	0	1	1
	手拭を絞る	3	3	2	3	2.1
	字を書く	4	4	3	3	2
	ズボンをはく	3	3	0	0	0.3
	上肢挙上	4	4	0	2 ☆	0.5
小計	24	22	22	6	10	7.5
合計	100	80	75.1	20	20	14.1

備考: ☆ は本症例がDMDより優ることを示し  
 ★ は本症例がDMDより劣ることを示す。

表4 ADLのまとめ

【合計得点】

症例 1 = 80点 (DMDステージ2 (n=6) は75.1 ± 1.3点)  
 症例2・3 = 20点 (DMDステージ7 (n=8) は14.1 ± 4.8点)

【項目別比較】

	立位移動	椅座昇降	床上	身の回り
症例 1	▲	△	○	△
症例2・3	○	△	△	△

DMDに比較して ○ 優る, △ 同じ, ▲ やや劣る

【細項目別比較】

	DMDに優る項目	原因
症例 1	坐位保持, 寝ころぶ等	体幹屈筋が強い 膝伸筋が強い, 拘縮が少ない
症例2・3	坐位保持, 歩く	
	DMDに劣る項目	原因
症例 1	走る, 階段を昇る	下垂足, 腓腹筋力低下
症例2・3	なし	

能であり, これまでの報告通り<sup>5)</sup>症状の進行は早い例と遅い例があるようである。

筋力の分布については徒手筋力テストを行いその結果を表2に示した。特徴的なのは前脛骨筋の筋力低下が初期より著しいことと, 進行しても膝伸筋は比較的温存されるということであった。遠位部の疾患とはいえ, 進行した例では全身の筋力が低下していたが, 特に胸鎖乳突筋や腹筋群の低下が目立った。

関節拘縮については症例1と2では認めなかったが, 進行の早かった症例3で股関節伸展-30度, 膝関節伸展-10度の屈曲拘縮を認めた。進行の早い例は自力でできる動作が少なくなると, 同一姿勢を長時間とるため, 関節拘縮が発生しやすいものと思われる。本例は理学療法を施行されていないことも原因と考えられるが, 進行の早い例は家族の指導等について早急に対応できるシステムが必要と考える。

肺活量の変化については同じステージのDM

Dと比較した。その結果, 比肺活量は進行するに従って漸減するが, DMDよりも保たれており, 肺機能の障害は比較的緩やかなようである。しかし進行した例では肺活量は正常値よりかなり低下し, 拘束性障害を示しており, 呼吸訓練は早期より必須であると考えられる。

ADLでは本疾患の障害の特徴をみるために, DMDの同じステージと25の細動作項目を比較した。合計得点は, DMDに比べて症状の軽い症例1ではやや高く, 進行している症例2と3は高く, DMDよりADL能力は高いようである。この理由は, ステージの低い例では体幹屈筋が強いため床上動作が優ることや, 進行しても膝伸筋が強く, 拘縮も少ないため立位移動動作が優っているためと考えられた。やや劣っている動作項目として, ステージの低い例で“走る”と“坂道を昇る”等の動作があったが, この理由は前脛骨筋が弱く下垂足になることと, 立脚後期での下腿三頭筋の働きが弱いためと考

えられた。

## VI まとめ

遠位型ミオパチーの3例を経験し、以下の臨床症状とADLの特徴を得た。

1. 臨床症状では現在までの報告を裏づける結果であった。
2. 筋力分布では初期から前脛骨筋の障害は大きいですが、進行しても大腿四頭筋は比較的保たれていた。進行した例では特に胸鎖乳突筋や腹筋群の障害が目立った。
3. 比肺活量は進行してもDMDよりも保たれていた。
4. ADLではDMDに比較して、初期は床上動作が優れ、進行しても立位移動動作が優れていた。この理由は初期は体幹屈筋が、進行しても大腿四頭筋が保たれていることによる。しかし初期には前脛骨筋や下腿三頭筋等の末梢の筋力低下により、走ることや坂道を昇ることが劣っていた。

## 参考文献

- 1) Welander, L.: Myopathia distalis tarda hereditaria, *Acta Med. Scand.*, 141: 1 ~ 124, 1951.
- 2) Walton, J. N. et al.: The muscular dystrophies, In *Disorders of voluntary muscle*, 5th ed., 519 ~ 568, Churchill Livingstone, Edinburgh, 1988.
- 3) Magee, K. R. et al.: Hereditary distal myopathy with onset in infancy, *Arch. Neurol.*, 13: 387 ~ 390, 1965.
- 4) 三好和夫 他: 常染色体劣性末梢型筋ジストロフィー症—わが国にとくにみられる新しい末梢型筋ジストロフィー症, *日本臨床*, 35: 3922~3928, 1977.
- 5) 水澤英洋 他: 遠位型ミオパチー, *神経内科*, 20: 562~567, 1984.
- 6) Nonaka I. et al.: Familial distal myopathy with rimmed vacuole and lamellar (myeloid) body formation, *J. Neurol. Sci.*, 51: 141 ~ 155, 1981.
- 7) 福原信義: Rimmed vacuoleを伴う遠位型ミオパチー, *臨床医*, 20: 116~117, 1986.
- 8) 野島元雄: 筋ジストロフィーに対するリハビリテーション, 157~163, 愛媛大学整形外科, 1987.
- 9) 上田 敏: 目でみるリハビリテーション医学, 70~72, 武田薬品, 東京, 1969.