

肘関節拘縮を来した Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィーの 1 例

花香 直美¹ 佐竹 寛史¹ 長沼 靖¹
丸山 真博¹ 本間 龍介¹ 石垣 大介² 高木 理彰¹
¹山形大学整形外科 ²済生会山形済生病院

Upper Extremity Contractures in Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: A Case Report

Naomi Hanaka¹ Hiroshi Satake¹ Yasushi Naganuma¹
Masahiro Maruyama¹ Ryusuke Honma¹ Daisuke Ishigaki² Michiaki Takagi¹
¹Department of Orthopaedic Surgery, Yamagata University Faculty of Medicine
²Yamagata Saisei Hospital

緒言：Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー (EDMD) は 1；肘関節，アキレス腱，後頸部筋の早期拘縮，2；肩甲上腕下腿型の筋萎縮，3；心伝導障害を伴う心筋症を三徴候とする。肘関節拘縮を来した EDMD に対し矯正術を施行した症例を経験したので報告する。

症例呈示：症例：20 歳，女性。主訴：両肘関節拘縮。現病歴：2 歳時に血清 CK 高値と下腿筋力低下を認めたが確定診断には至らず，11 歳時に lamin A/C 遺伝子変異を認め EDMD と診断された。12 歳時に両肘関節拘縮のため当科紹介となった。初診時の肘関節伸展は両側 -60°，15 歳時には -75°，20 歳時には -90° と可動域が低下し左肘関節観血的授動術を行った。術直後は伸展 -40° まで改善したが術後 3 年で -70° と低下した。

考察：EDMD の関節拘縮の原因は不明である。手術で一時的に改善しても拘縮が進行する可能性があり注意が必要である。

【緒 言】

本邦における筋ジストロフィーは Duchenne 型，Becker 型で半数を占めるが，1% 以下の稀なタイプに Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー (EDMD) がある¹⁾。EDMD は伴性劣性遺伝，常染色体優性，または劣性遺伝の形式をとり²⁾，小児期の男女に発症し，以下の 3 徴が知られている。すなわち，1；肘関節，アキレス腱，あるいは後頸部筋の早期拘縮，2；肩甲上腕下腿型の筋萎縮，3；心伝導障害である³⁾。今回，肘関節拘縮を来した EDMD に対し矯正術を施行した症例を経験したので報告する。

【症 例】

症例は 20 歳，女性である。12 歳時に両肘関節の拘縮のため当科紹介受診となった。

自然分娩にて出生した。2 歳時に下腿筋力低下と血清クレアチニンキナーゼ値上昇を認めたため筋生検を施行したが確定診断には至らなかった。11 歳時に lamin A/C 遺伝子変異を認め常染色体優性 EDMD と診断された。13 歳時に房室ブロック，14 歳時には側弯症に対して矯正術を施行されたほか，16 歳時に右内反尖足に対してアキレス腱延長術と後脛骨筋前方移行術を施行された。

身体所見：初診時，肘関節屈曲は右 130°，左 140° であったが，伸展は両側 -60°，13 歳時には -65°，15 歳時には -75°，18 歳時には -80°，20 歳時には

-90° と次第に屈曲拘縮が進行したため (表 1)，左肘関節観血的授動術を施行した。

画像所見：単純 X 線像と CT では明らかな骨性変化は認めなかった。

手術所見：上腕筋に対して fractional 延長を 3 か所に行ったが屈曲拘縮の改善は 5～10° で，さらに関節包切開を追加したが，屈曲拘縮の改善は 5° 程度であった (図 1)。そこで，上腕二頭筋腱 Z 延長を追加したが，40° の屈曲拘縮が残った (図 1)。イリザロフ創外固定器を装着し，術後に伸展矯正を期待した (図 1)。

術後経過：肘伸展角は術後 6 か月で -60°，術後 1 年で -65°，術後 3 年で -70° と次第に低下した (表 2)。また，術後に橈骨神経麻痺を発症し下垂手となったが 2 か月で筋力の改善傾向を認め，術後 14 か月で左右差がなくなった。知覚は 3 か月で回復した。

Key words : Emery-Dreifuss muscular dystrophy (エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー), upper extremity contracture (肘関節拘縮), Ilizarov external fixation (イリザロフ創外固定)

Address for reprints : Naomi Hanaka, Department of Orthopaedic Surgery, Yamagata University Faculty of Medicine, 79-1 Oki-machi, Yamagata 990-8545 Japan

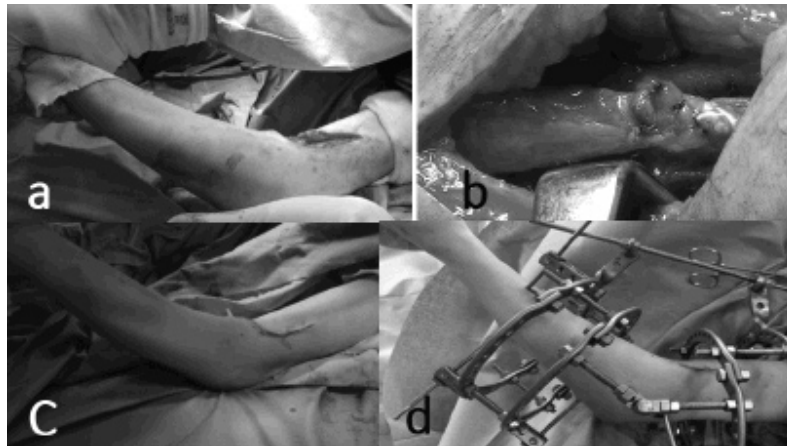


図 1 a : Fractional lengthening と関節包切開。
b : 上腕二頭筋腱延長。 c : 屈曲拘縮 40 度残存。
d : イリザロフ創外固定による伸展矯正。

【考 察】

表 1 術前肘関節可動域の経過

	伸展 (°)		屈曲 (°)	
	右	左	右	左
12 歳	-60	-60	130	140
15 歳	-75	-75	135	135
18 歳	-80	-80	130	130
20 歳	-95	-90	140	140

表 2 術後肘関節可動域の経過

術後	伸展 (°)		屈曲 (°)	
	自動	他動	自動	他動
1 週	-45			
3 週	-40			
4 週 (イリザロフ抜去)	-50			140
5 週	-50		95	115
6 か月	-60		115	130
1 年	-65		125	135
2 年	-70		125	135
3 年	-70		125	135

筋ジストロフィーの内反尖足に対する手術成績は比較的良好な結果が報告されているが⁴⁾、EDMD の肘関節拘縮に対する手術成績の報告は乏しい。Fishman らは上腕二頭筋腱延長と関節包切開を併用した手術法にスプリント装着を 6～8 週行った 2 例を報告している⁵⁾。1 例は 13 歳の男性で肘伸展角が術前 60～65°で、術後 20°まで改善したが、次第に拘縮が進行し術後 11 か月時には 45°となり改善角は 20°であった。2 例目は 16 歳の女性で肘伸展角は術前 75°から 45°に改善し、術後 8 か月と短期ではあるが、30°の改善であった。本症例では肘伸展角が術直後は 50°の改善を認めていたが、次第に拘縮が進行し 3 年経過時には改善は 20°となっていた。

筋ジストロフィーは、一般的に筋力低下で発症し次第に関節拘縮に至り、屈筋や伸筋力のアンバランス、関節周囲の筋萎縮により関節拘縮を来すとされている^{6,7)}。EDMD の場合は筋力低下の前に早期から関節拘縮を来することが多く、筋の線維化の可能性が報告されているが原因不明である^{6,7)}。本症例では、上肢の筋力低下は自覚しておらず日常生活には支障がなかったが、肘関節拘縮の進行により日常生活動作に制限を認めていた。術後に橈骨神経麻痺を生じたが、回復し、拘縮は一旦改善したが、徐々に進行している。今後も屈曲拘縮が進行する可能性があり、経過をみていく必要がある。

EDMD は症例数が少なくまとまった治療成績の報告がないため、肘関節拘縮に対して手術を行うかどうかの判断は難しいが、手術を行う際には一時的な改善を認めても術後に再拘縮を来す可能性があること、最終的な改善は 20～30°程度になるかもしれないことを患者や家族に説明する必要がある。本症例の長期成績について今後も経過観察が必要である。

【結 語】

1. Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィーに肘関節拘縮を来した女性の 1 例を経験した。
2. 20 歳時に観血的授動術を施行し、術直後は 50° の改善を認めたが、拘縮が次第に進行し、術後 3 年時の改善角は 20° であった。

【文 献】

- 1) 林 由紀子：病態と診断 Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー. 小児科診療. 2006 ; 69 : 511-6.
- 2) 大西 康, 樋口じゅん, 小川達次ほか：ラミン A/C 遺伝子に新たな変異をみとめた常染色体陽性 Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィーの本邦第 1 例. 臨床神経学. 2002 ; 42 : 140-3.
- 3) Emery AEH : Emery-Dreifuss syndrome. J Med Genet. 1989 ; 26 : 637-41.
- 4) 姜 進, 鍋島隆二, 平林伸治ほか：Duchenne muscular dystrophy の下肢拘縮変形に対する外科治療経験. 筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝相談及び疫学に関する研究. 平成 4 年度研究報告書.
- 5) Fishman FG, Goldstein EM, Peljovich AE : Surgical treatment of upper extremity contractures in Emery-Dreifuss muscular dystrophy. J Pediatr Orthop B. 2015; 26: 32-5.
- 6) Goncu K, Guzel R, Guler-Uysal F : Emery-Dreifuss muscular dystrophy in the evaluation of decreased spinal mobility and joint contractures. Clin Rheumatol. 2003 ; 22 : 456-60.
- 7) 久保紳一郎, 塚原俊文, 荒畑喜一：エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー. 日本臨床. 1997 ; 55 : 102-4.