

神経筋疾患の関節変形

常時筋収縮状態化と部分的強靱線維化・短縮
により関節変形となる

1



CMT 1A
PMP-22 Duplication



Chaddock 1900

CMT1A

- Initial signs: 1st decade ³⁴
 - Leg areflexia (100%)
 - Disordered heel walking (66%)
 - Foot muscle atrophy (50%)
 - Nerve enlargement (50%)
 - **Pes cavus (33%)**
 - Short Achilles tendon (25%)
- Weakness related to degree of axon loss ⁵¹
- Distal muscles: Most patients
 - **Especially intrinsic muscles of Feet & Hands**
 - Most common muscles: Big toe & foot dorsiflexion
- May be normal at wrist, knee & more proximal muscles
- Proximal
 - Rare at onset
 - ~10% in late teens
 - Leg weakness: Hips & thighs; Eventually in ~40%
 - Arm weakness: Eventually in ~20%



内反



Duchenne

CMT



B. Balogh

CMT 2

逆シャンペンボトル様の筋萎縮

GeneReviews

Individuals with CMT manifest symmetric, slowly progressive distal motor neuropathy of the arms and legs usually beginning in the first to third decade and resulting in weakness and atrophy of the muscles in the feet and/or hands. The affected individual typically has **distal muscle weakness and atrophy**, **weak ankle dorsiflexion**, depressed tendon reflexes, and **pes cavus foot deformity** (i.e., high-arched feet).

2



図2 大人のCMT患者さんの足と手

子どもさんの場合はこれほどには目立たない可能性があります。(1)は膝の少し上から足先にかけて筋萎縮を示しています。シャンパンボトルを逆さまにしている形に似ているので「逆シャンパンボトル様萎縮」といわれます。(2)は手の萎縮です。特に親指と人差し指の間の筋肉が萎縮しています。(3)は足の変形で足の裏の筋肉が萎縮し土踏まずが高くなり、足の甲が高くなっています。「凹足」といわれます。

遺伝性ニューロパチー 橋口 昭大

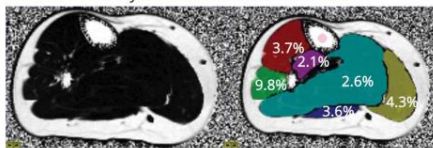
日内会誌 108: 1545 ~ 1551, 2019



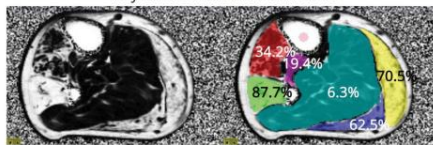
図2 凹足: pes cavus

Morrow JM, et al. Validation of MRC Centre MRI calf muscle fat fraction protocol as an outcome measure in CMT1A. Neurology 2018;91(12):e1125-e1129.

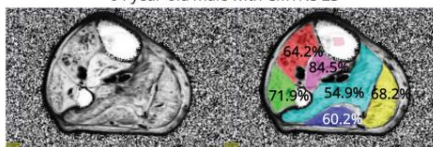
35-year-old female with CMTNS 5



43-year-old male with CMTNS 19



64-year-old male with CMTNS 23



In the top patient, there is a slight increase in fat fraction in **peroneus longus** only. In the middle row, marked involvement is seen with endstage involvement of **peroneus longus** and both **heads of the gastrocnemius**. In the bottom row, there is severe involvement of all muscle groups.

red: tibialis anterior/
extensor hallucis longus;
green: peroneus longus;
purple: tibialis posterior;
light blue: soleus;
dark blue: lateral
gastrocnemius;
yellow: medial gastrocnemius

- ・長腓骨筋と腓腹筋が初期に侵される
- ・次に、前脛骨筋・長母趾伸筋・長趾伸筋が侵される
- ・後脛骨筋も後で侵される

3

Charcot-Marie-Tooth disease



神経性凹足の成り立ち

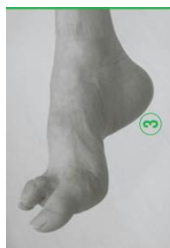
筋骨格系のケネジオロジー 原著第3版
Donald A. Neumann. 2017

- 後脛骨筋(底屈内がえし)と長腓骨筋(底屈外がえし)の過緊張
- 前脛骨筋(長腓骨筋の第1中足骨の底屈に対抗する)が弱くなる

後足部内反・前足部外反・第1列底屈

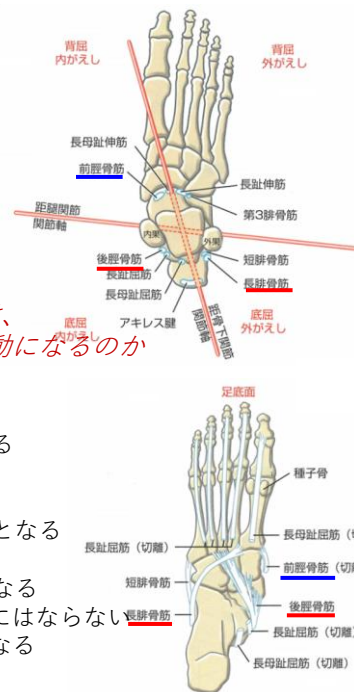
どうして、CMTでは、
後脛骨筋と長腓骨筋だけ過活動になるのか

CMT1Aで、長腓骨筋と腓腹筋が初期に侵され、後脛骨筋は後で侵される



- CMTの凹足は足底屈を伴うことが多い
 - ・腓腹筋は常時筋収縮状態となり、部分的に強靭線維化・短縮となる
 - ・ヒラメ筋は？
- CMTは母趾背屈が多い
 - ・長母趾伸筋が常時筋収縮状態となり、部分的に強靭線維化・短縮となる
- CMTの凹足では内側アーチが高い
 - ・長腓骨筋が常時筋収縮状態となり、部分的に強靭線維化・短縮となる
 - 優勢な後脛骨筋に対抗し、内側アーチは高めるが、内返し位にはならない
- ✓ 足底内在筋も常時筋収縮状態となり、部分的に強靭線維化・短縮となる

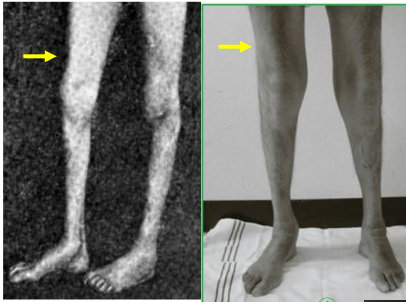
常時筋収縮状態化と部分的強靭線維化・短縮により関節変形となる



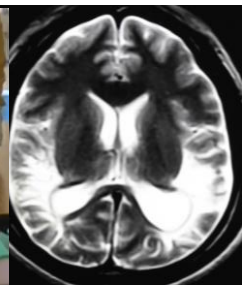
4

CMTの逆シャンペンボトル様の筋萎縮

CMTでは後脛骨筋以外の下腿筋は全萎縮となる



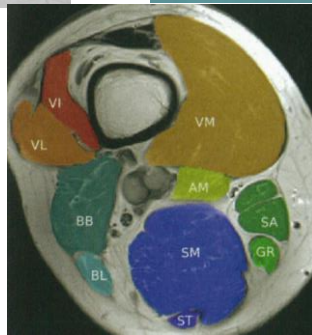
Chaddock 1900



後方型境界域梗塞

大腿遠位も細い

萎縮？ →



股屈曲過活動グループも大腿遠位は細い

← 膝屈筋群の常時筋収縮状態と部分的強靱線維化・短縮

5

SMA-1の足底屈の進展



5m



11m



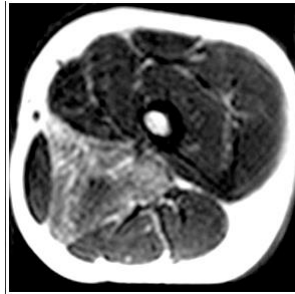
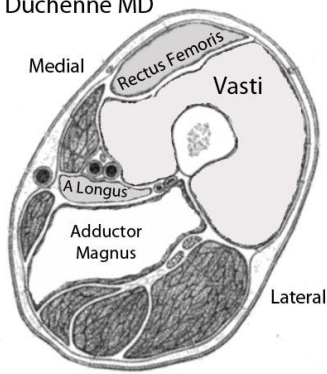
7y3m

常時筋収縮状態化と部分的強靱線維化・短縮

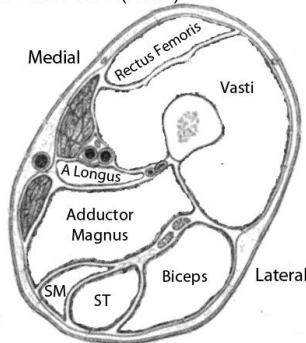
- 腸腰筋
- 膝屈筋群
- 長腓骨筋と後脛骨筋

6

Duchenne MD



Becker MD (Late)



DMD

Arms

Common

Proximal: Periscapular (Involved early, with normal function)
Triceps; Biceps; Teres major

Distal arm: Supinator; Pronator

Uncommon: Deltoid; Pectoralis; Hand & finger extensors

Trunk

Paraspinal > Abdominal

Pelvis

Common: Gluteus maximus & medius

Uncommon: Obturator internus & externus

Thighs

Common: Most anterior & [Posterior](#) compartment

Early: Adductor magnus

Uncommon: Sartorius, Gracilis, Adductor longus
Semimembranosus

Legs

Common: [Gastrocnemius](#), Soleus, Peroneus

Uncommon: Tibialis posterior

Distinguishing feature

Soleus & Obturator externus:

Less involved than in Dysferlinopathy

7



8



9



10