



1

君塚葵：先天性多発性拘縮症 坂口亮，岩谷力，編。小児の整形外科.中外医学社。1993.



下肢屈曲型

下肢伸展型

Amyoplasia (congenita)

足部

- ・大部分が内反足
- ・一部が垂直距骨

膝関節

- ・膝屈曲拘縮
- ・膝反張

股関節

- ・屈曲拘縮が多い
外転拘縮or内転拘縮を伴う
- ・股関節脱臼は多い

体幹 側弯は少ない

上肢

- ・肩内転・内旋と手屈曲・尺側偏位
肘伸展拘縮or屈曲拘縮

知的障害なし

2

1

Arthrogryposis multiplex congenita

[定義] 二関節以上の先天性の拘縮

[分類]

- ◆全身性疾患の一症状として多発性関節拘縮をとる syndromic forms
- ◆多発性関節拘縮症が主要症候

● Amyoplasia 筋の先天性欠損 ←誤称

肩内旋・肘伸展・屈指(+母指内転)
股屈曲・膝屈曲or伸展(反張)・内反尖足
知能はいい

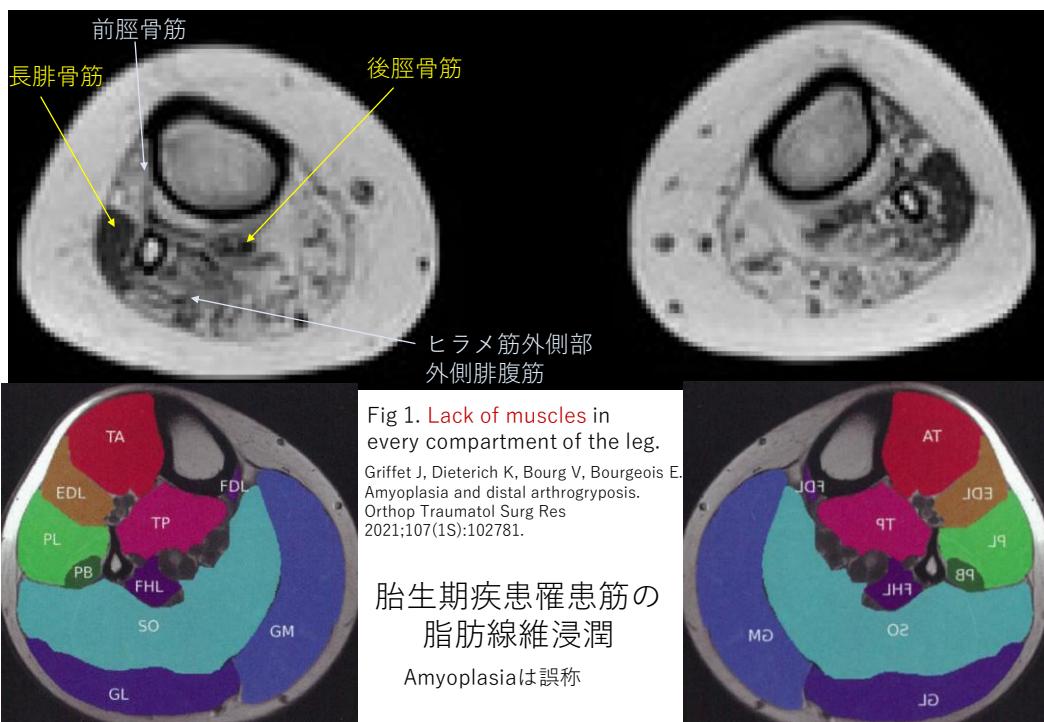


● Distal arthrogryposis 四肢遠位の拘縮

遺伝性

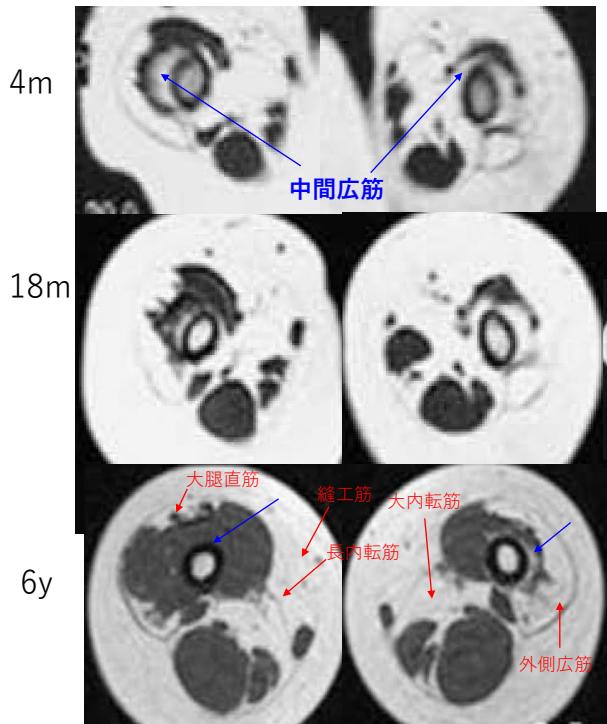
Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. J Bone Joint Surg Am 2009;91 (Suppl 4):40-6.

3



4

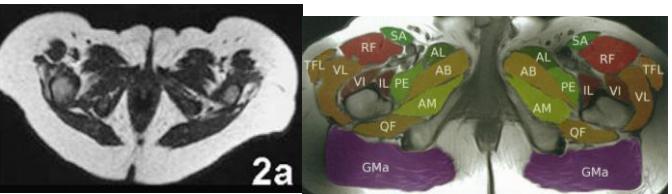
2



Mercuri E, Manzur A, Main M, Joanna Alsopp J, Muntoni F. Is there post-natal muscle growth in amyoplasia? A sequential MRI study. *Neuromuscul Disord* 2009;19:444-5.

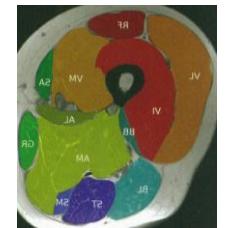
- ・肩内転・内旋・肘伸展・前腕回内・手屈曲・屈指
- ・股外旋・膝伸展・内反足

膝伸展は中間広筋の短縮強靭線維化による
常時筋収縮状態の共存



中間広筋の脂肪浸潤
は著減

欠損筋以外は
true hypertrophy



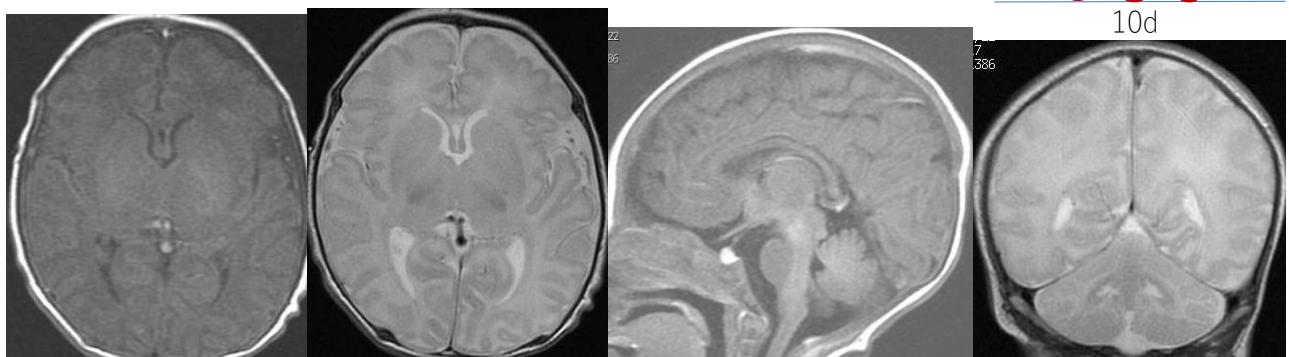
5

- ・両反張膝、屈指、先天性垂直距骨、股関節脱臼、右眼瞼下垂、前腕回内拘縮
- ・細く長い舌、斜頸（右に傾く）
- ・高這いが主な移動手段
- ・独歩1y10m 舟底足の重心移動で、膝伸展拘縮を代償している
 - ・いわゆるamyoplasiaの範疇
 - ・上肢より下肢の症候が目立つ
 - ・内反尖足ではなく垂直距骨

舟底形の足底（基底面が狭い）
→荷重点の移行に足筋活動が不要

ドリンガー
Dollinger 足部

10d



6



7

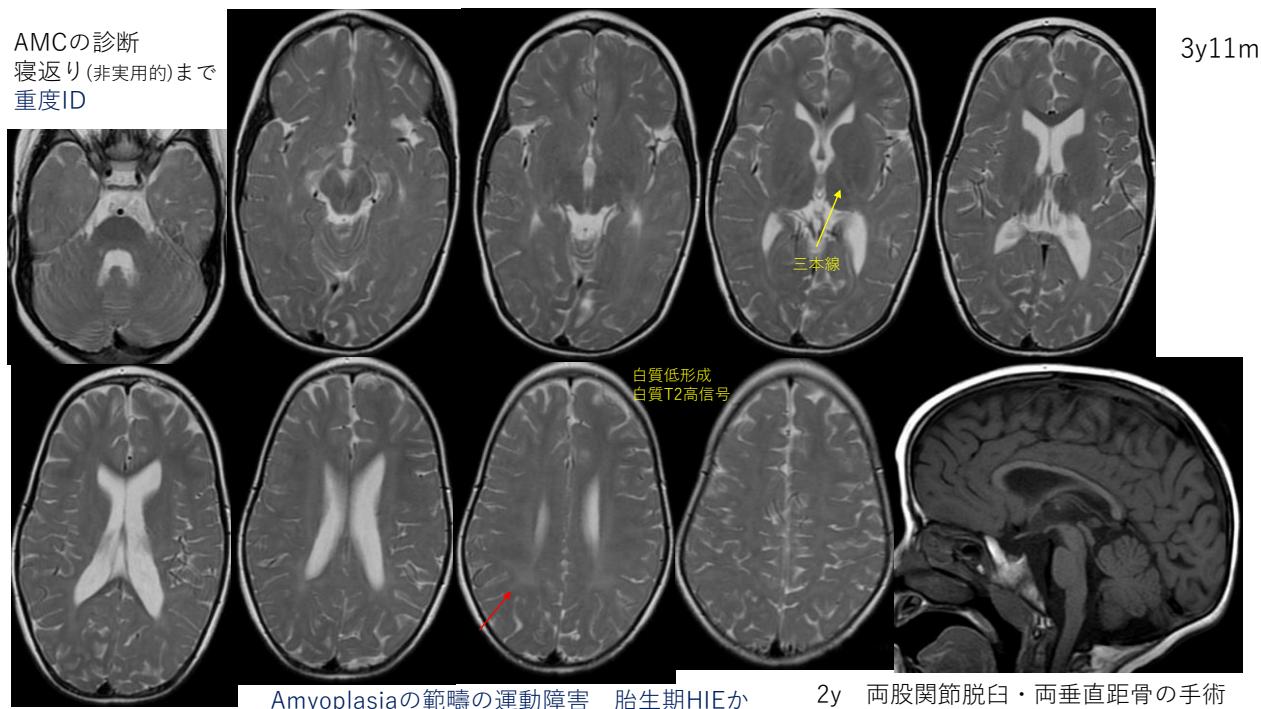
- 35w, SFD, 胎児仮死, 帝王切開
- 新生児一過性多呼吸, 乳糜胸
- 両肩拘縮, 両手尺側偏位, 両前腕回内位, 両股関節脱臼, 両膝反張, 両内反足
- 尿道下裂, 停留睾丸
- 独歩 2y10m
- 中等度ID
- MRIなし



8

4

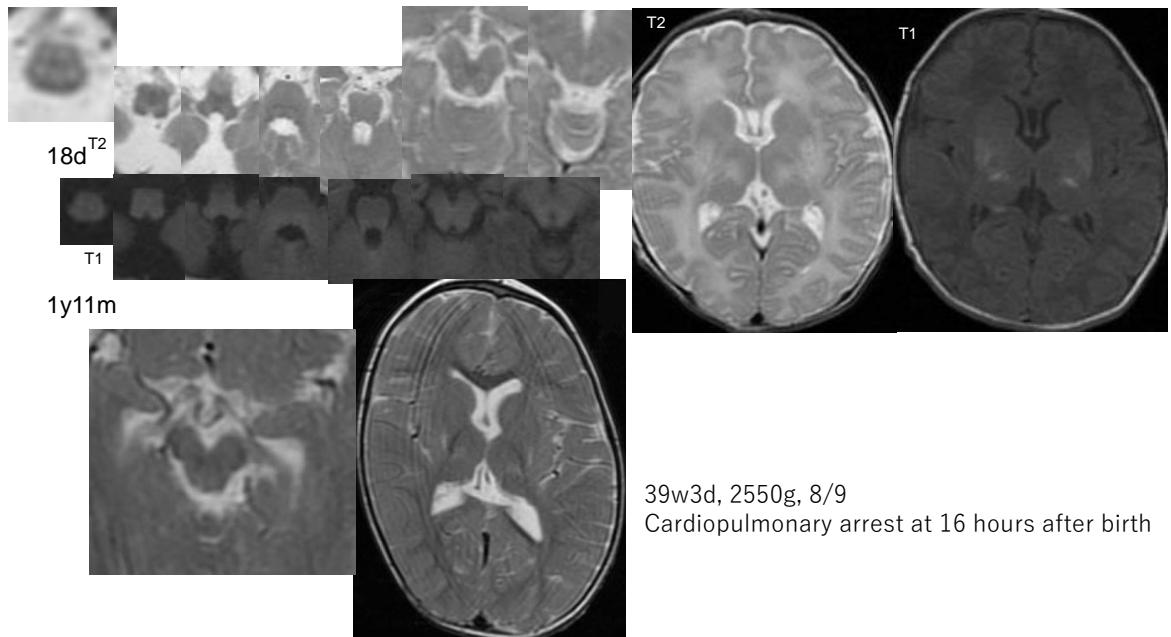
AMCの診断
寝返り(非実用的)まで
重度ID



9



10



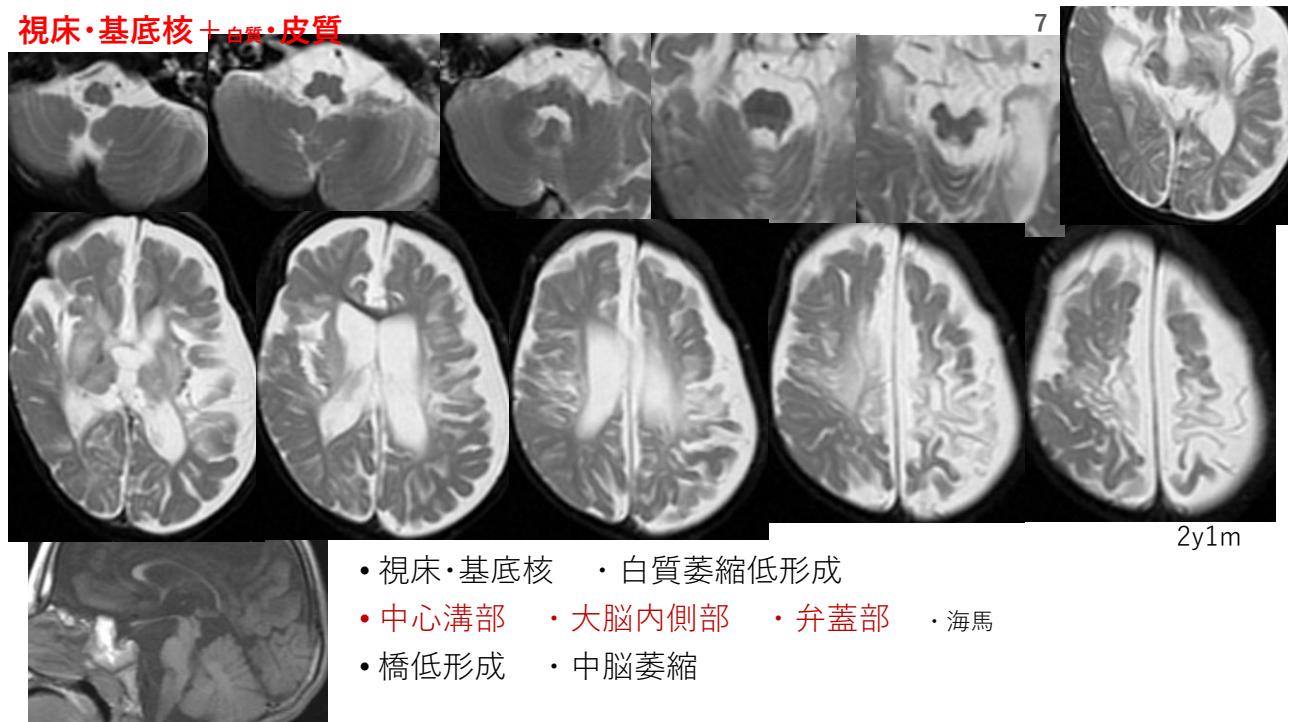
症例 6

11



12

視床・基底核 + 白質・皮質



13

- 視床・基底核
- 白質萎縮低形成
- 中心溝部
- 大脳内側部
- 弁蓋部
- 海馬
- 橋低形成
- 中脳萎縮

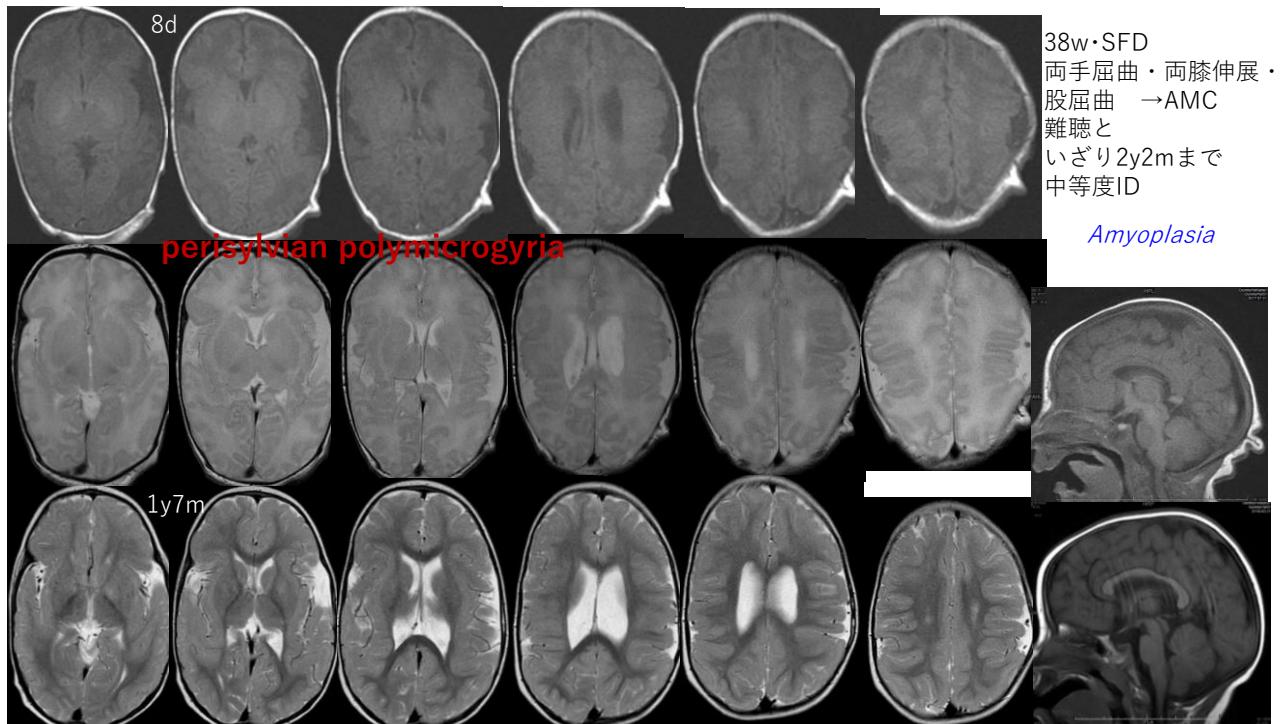


- 多呼吸となる
- かたい屈伸
- 伸展優位
- 膝反張の進展

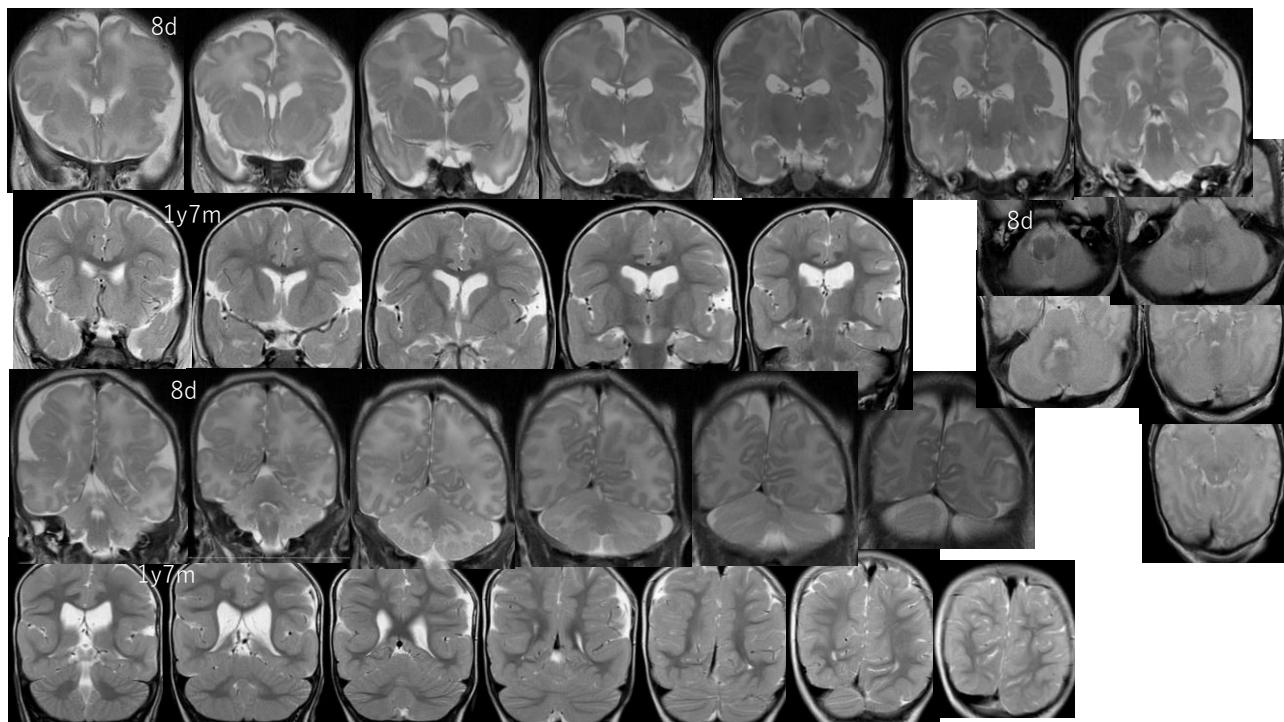
Amyoplasiaの下肢筋と近似してくる

14

7



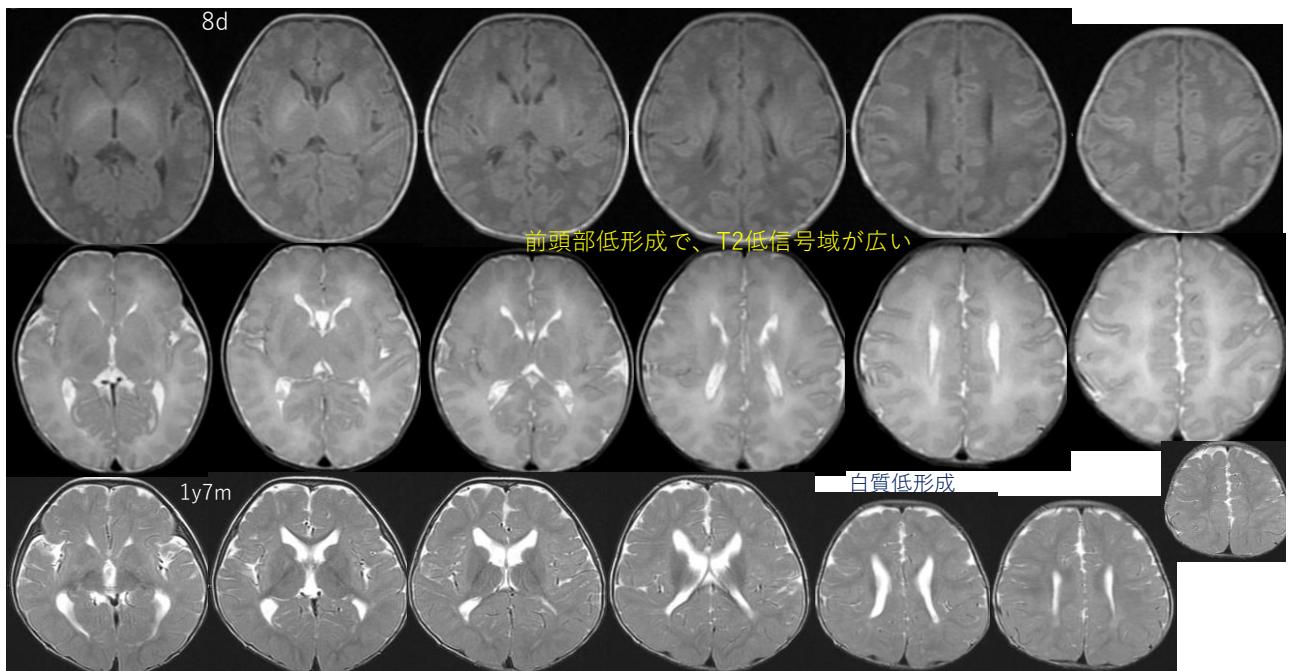
15



16



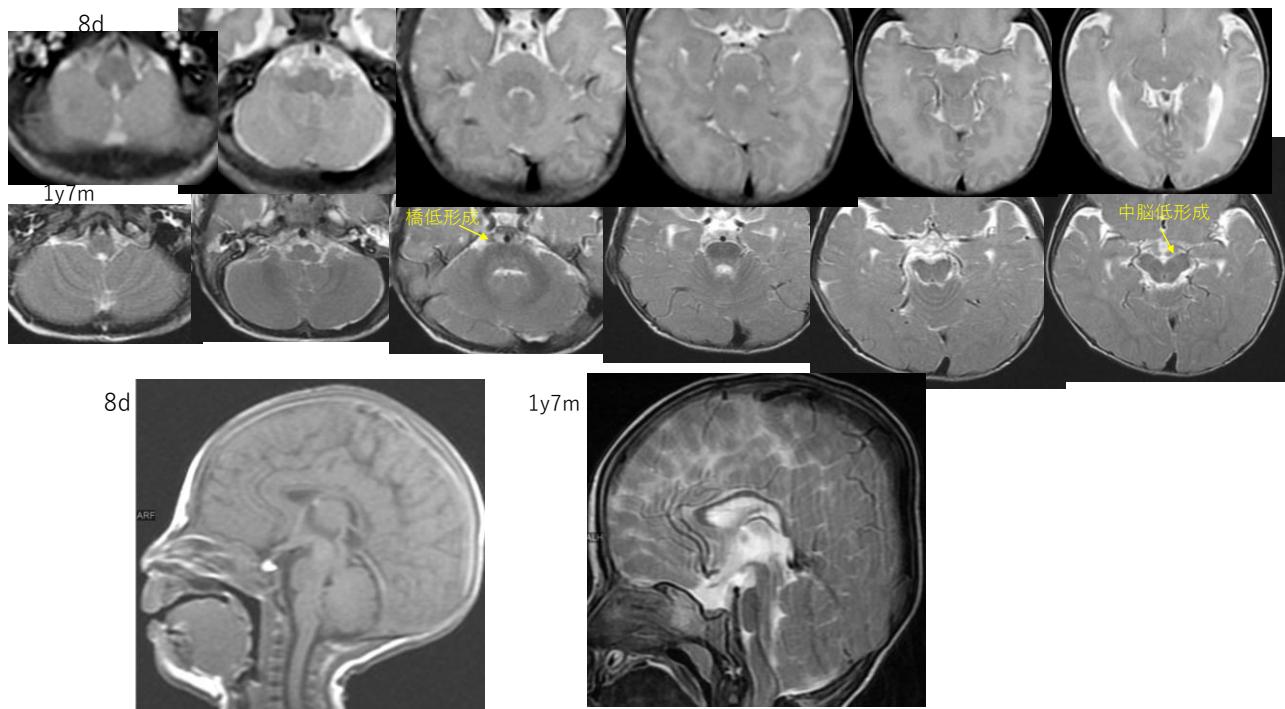
17



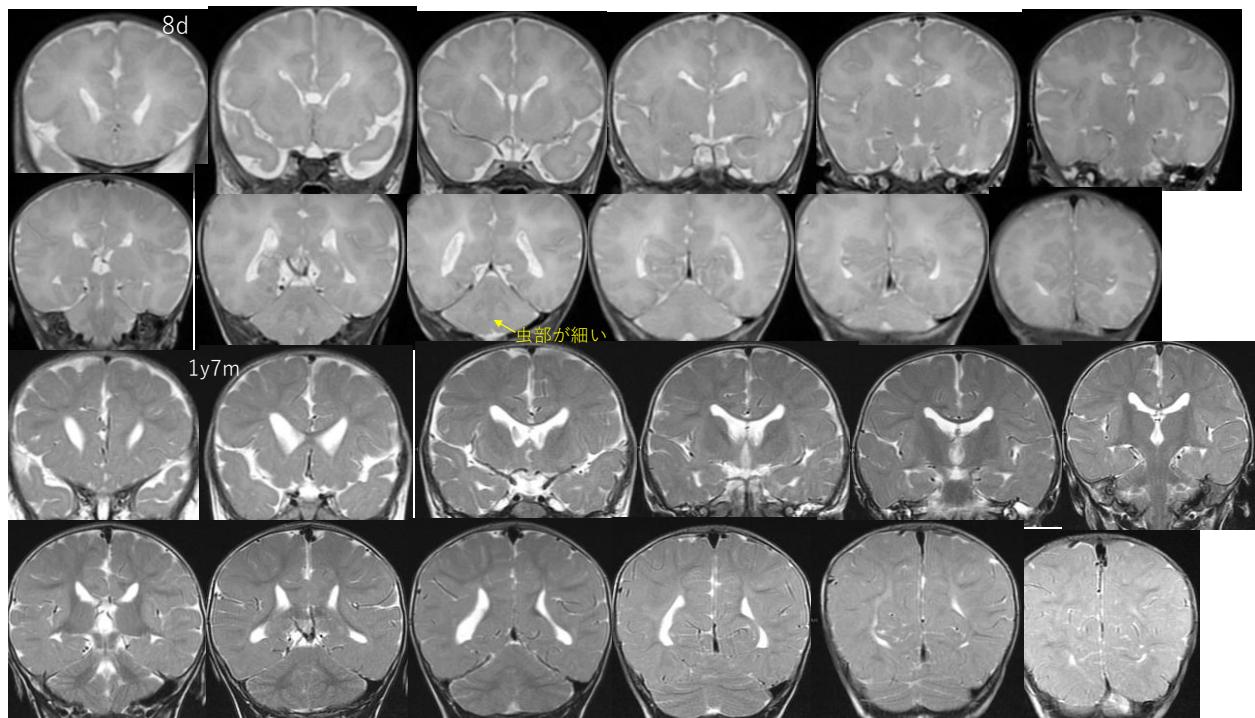
満期。胎児仮死で緊急帝王切。生下時より、肩内旋・肘伸展位。AMC
ウサギ跳び2y8m。肘伸展拘縮はほどけたが、前腕回内・股外転優位。中等度ID

Amyoplasia様がほどける

18



19



20

10



新生児期は肘伸展位と **肩外転内旋・肘屈曲・前腕回内位に固まりやすい** Amyoplasiaとしては非定型

21

Distal arthrogryposis

両母指内転・手尺側偏位。NALCN (ナトリウムリーキチャネル遺伝子) 変異



遠位の関節拘縮は、全症候のなかではminor problem

22

まとめ

- 診断名としてAMCは廃すべきである
 - ✓Distal arthrogryposisの語も有用性がない
- Amyplasiaは誤称であり、廃すべきである。その病態は無力筋と過活動筋と共に存として類型化すべきである
 - ✓この類型化は発達期脳性運動障害は適用できるかもしれない
- これは、胎生期の脳幹運動ネットワーク障害に起因すると考える