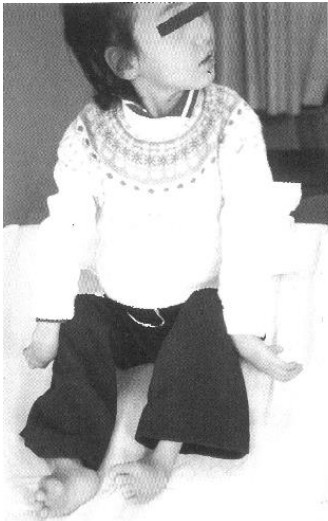




1

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

# 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(4母指内転)  
股屈曲・膝屈曲or伸展(反張)・内反尖足  
知能はいい

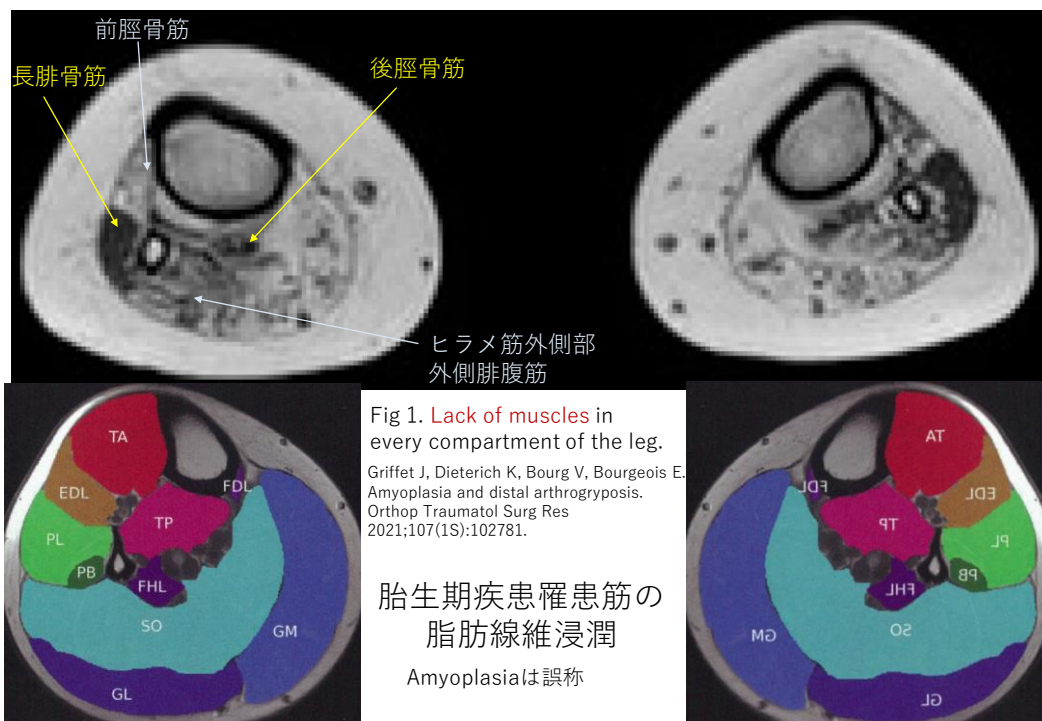


● **Distal arthrogryposis** 四肢遠位の拘縮

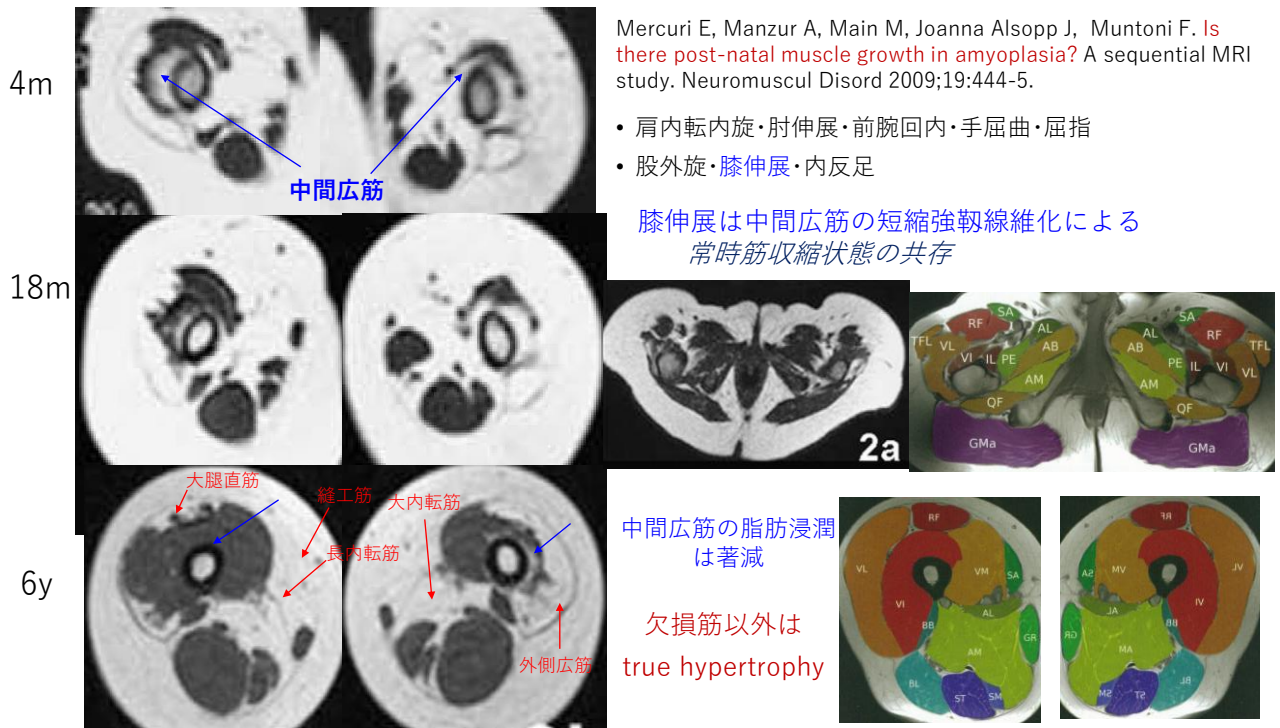
遺伝性

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

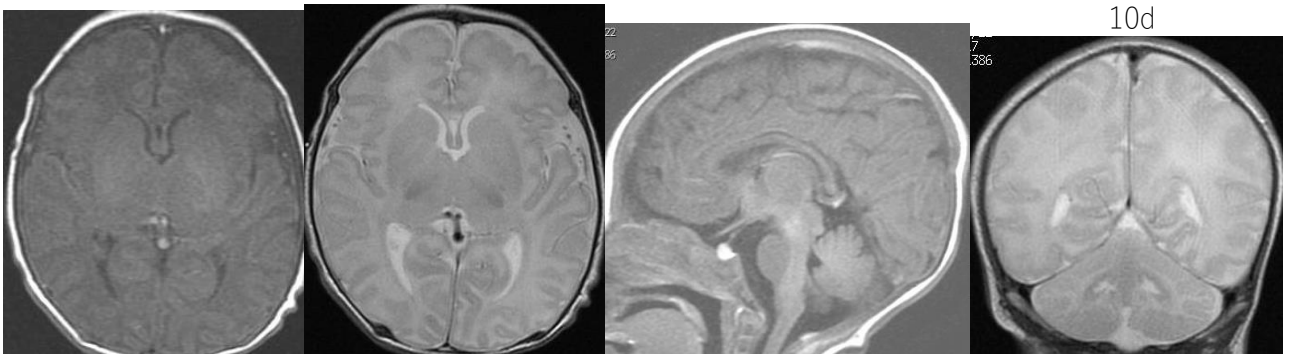
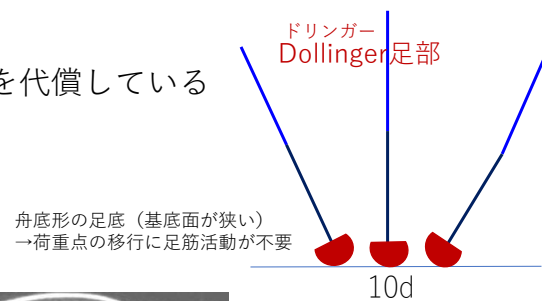
3



4



- 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





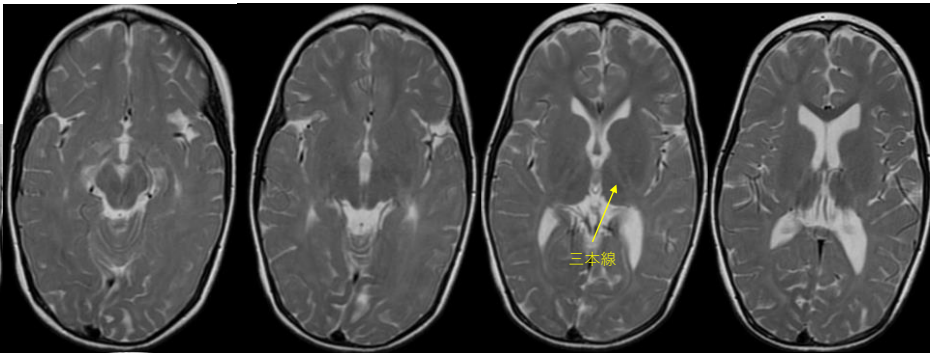
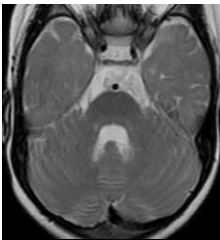
7

- ・ 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, 停留嚢丸 ・ 独歩 2y10m ・ 中等度ID ・ MRIなし

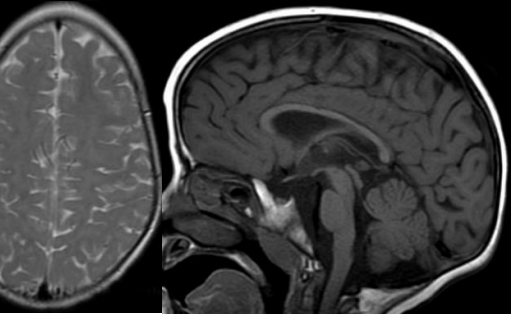
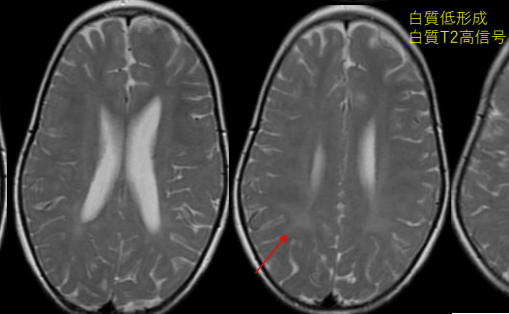
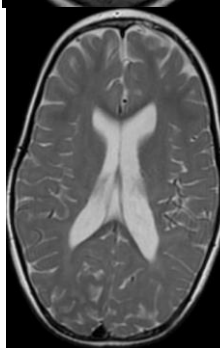


8

AMCの診断  
寝返り(非実用的)まで  
重度ID



3y11m



Amyoplasiaの範疇の運動障害 胎生期HIEか

2y 両股関節脱臼・両垂直距骨の手術

9



4m



1y11m



1y5m



11y9m

術後の股伸展



下腿後面  
は薄い

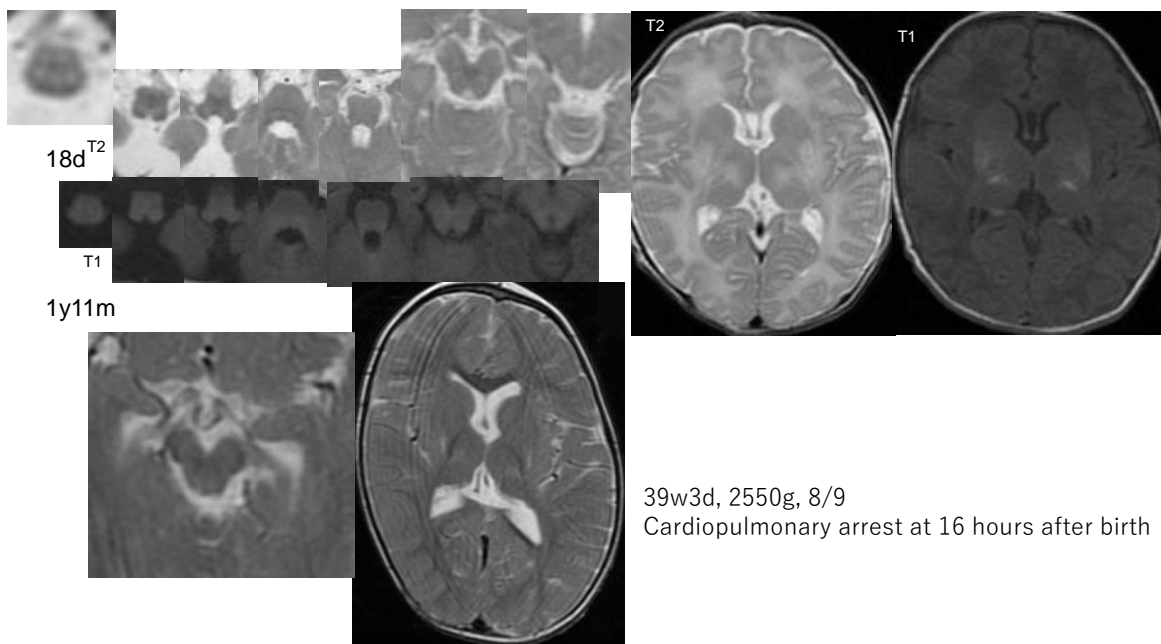
足部 中間位で無動・垂直距骨  
常時収縮・強靱線維化→無動化  
・長腓骨筋・前脛骨筋・後脛骨筋・下腿三頭筋

膝 伸展  
常時収縮・強靱線維化  
・大腿四頭筋  
無力化  
・膝屈筋

股 屈曲  
常時収縮±強靱線維化  
・股屈筋  
無力化  
・大殿筋

- ・肘屈曲優位
- ・前腕回内優位
- ・手屈曲優位・尺側偏位
- ・屈指

10

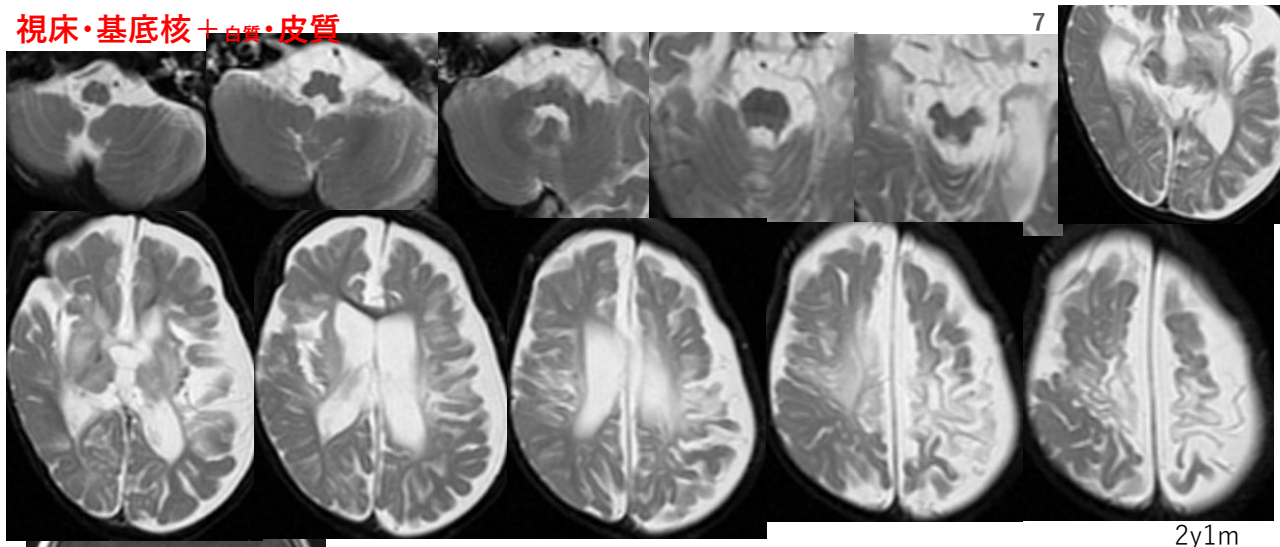


11



12

# 視床・基底核・白質・皮質

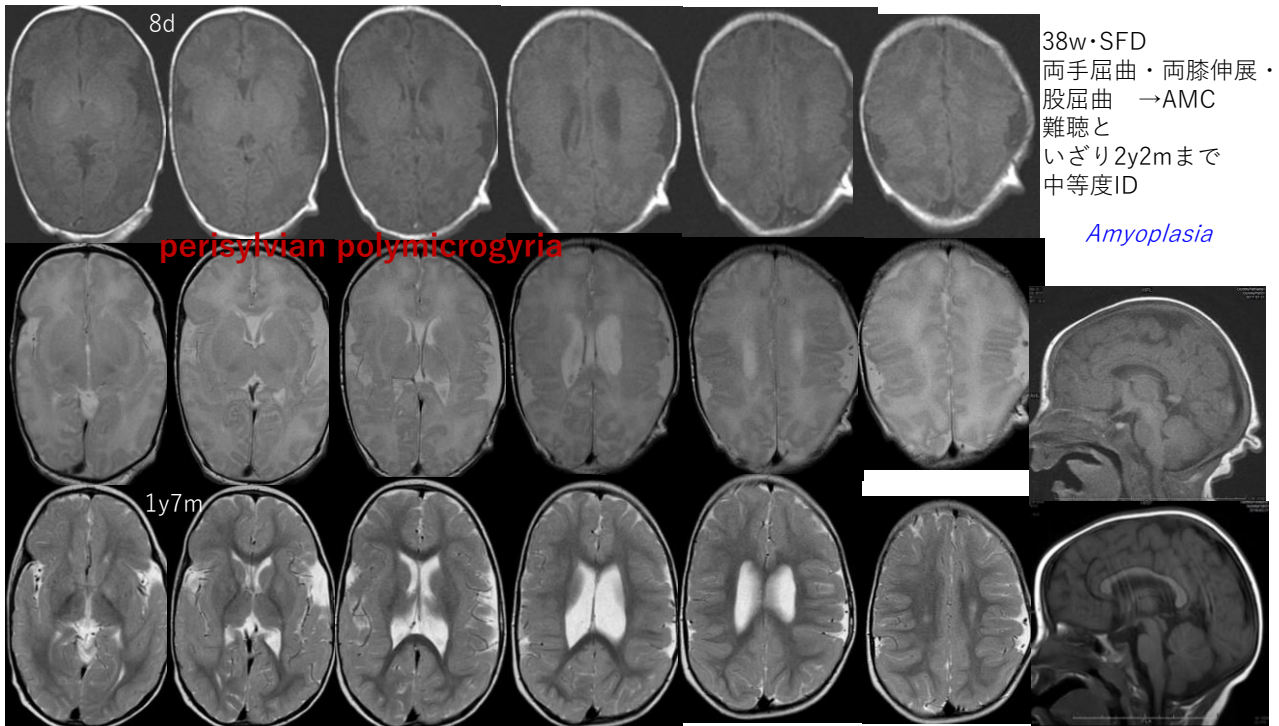


- 視床・基底核 ・ 白質萎縮低形成
- 中心溝部 ・ 大脳内側部 ・ 弁蓋部 ・ 海馬
- 橋低形成 ・ 中脳萎縮

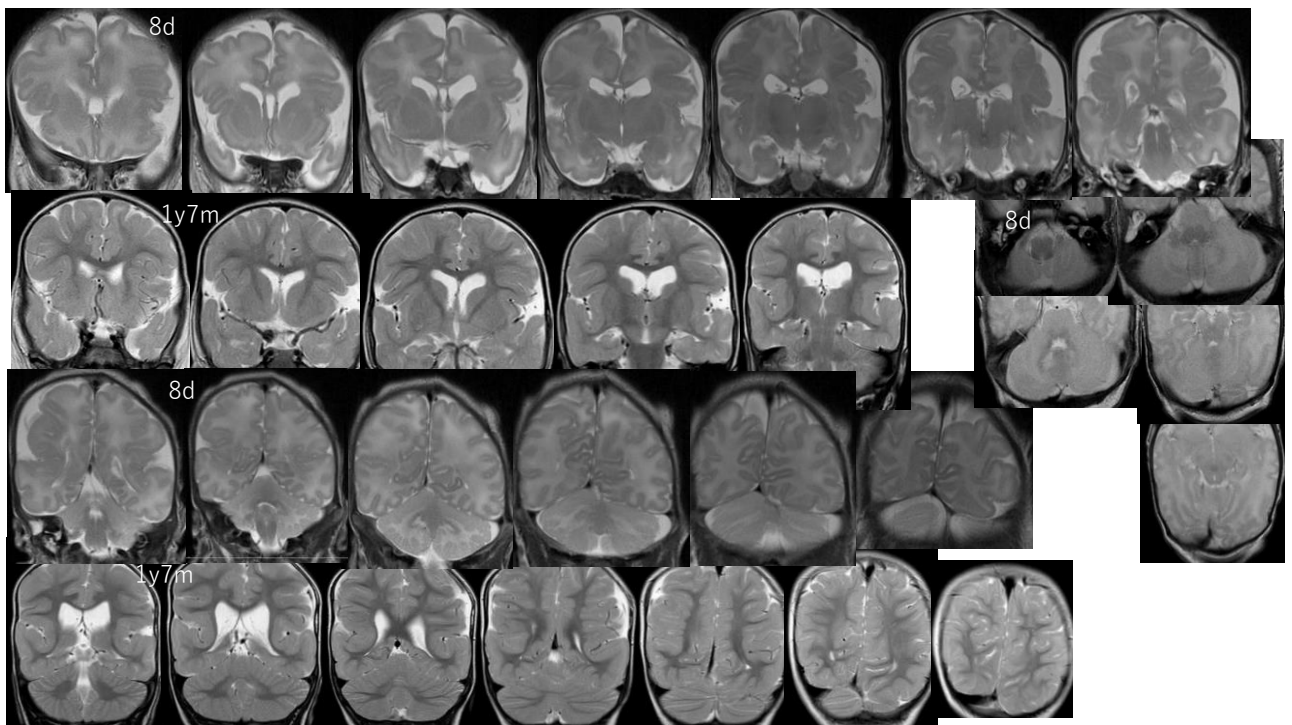
13



14



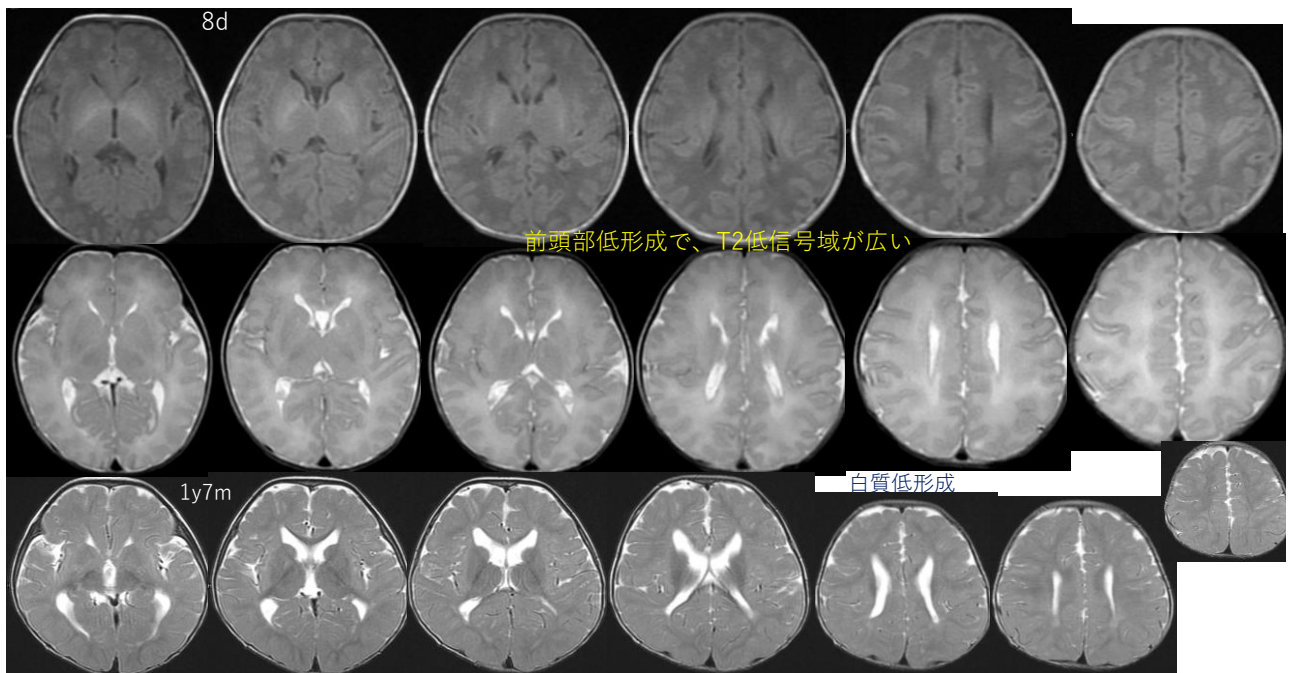
15



16



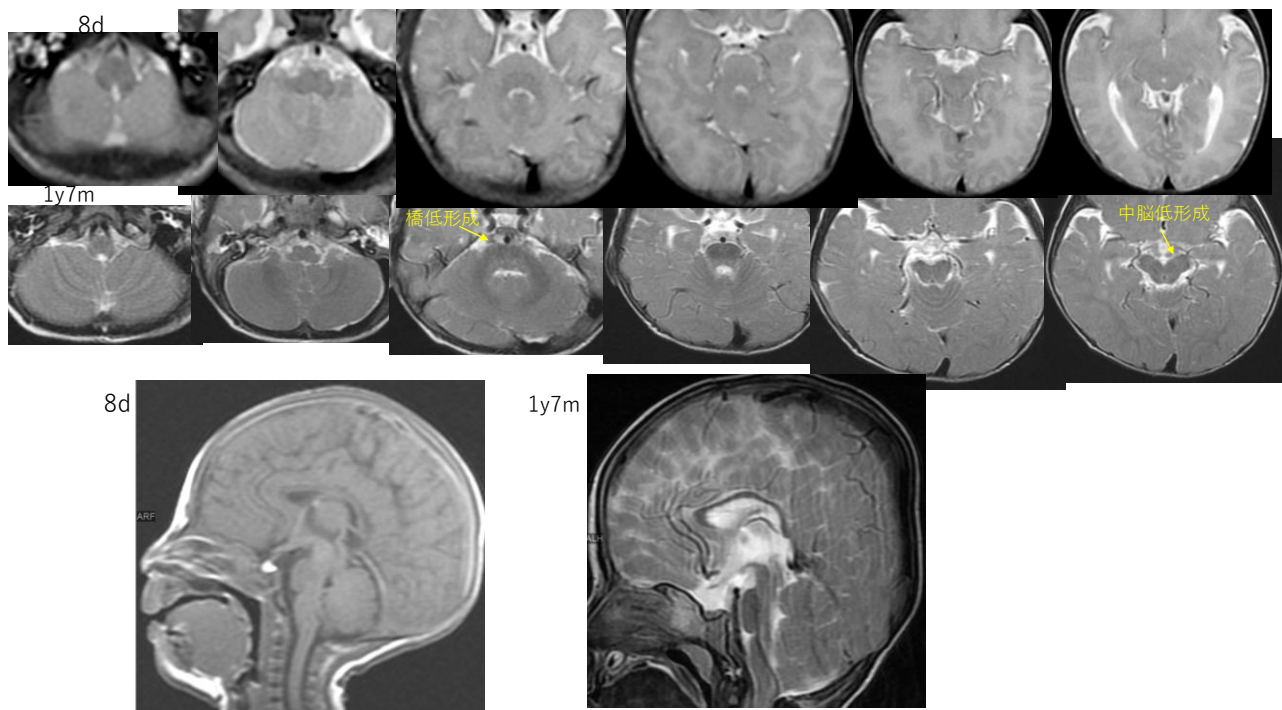
17



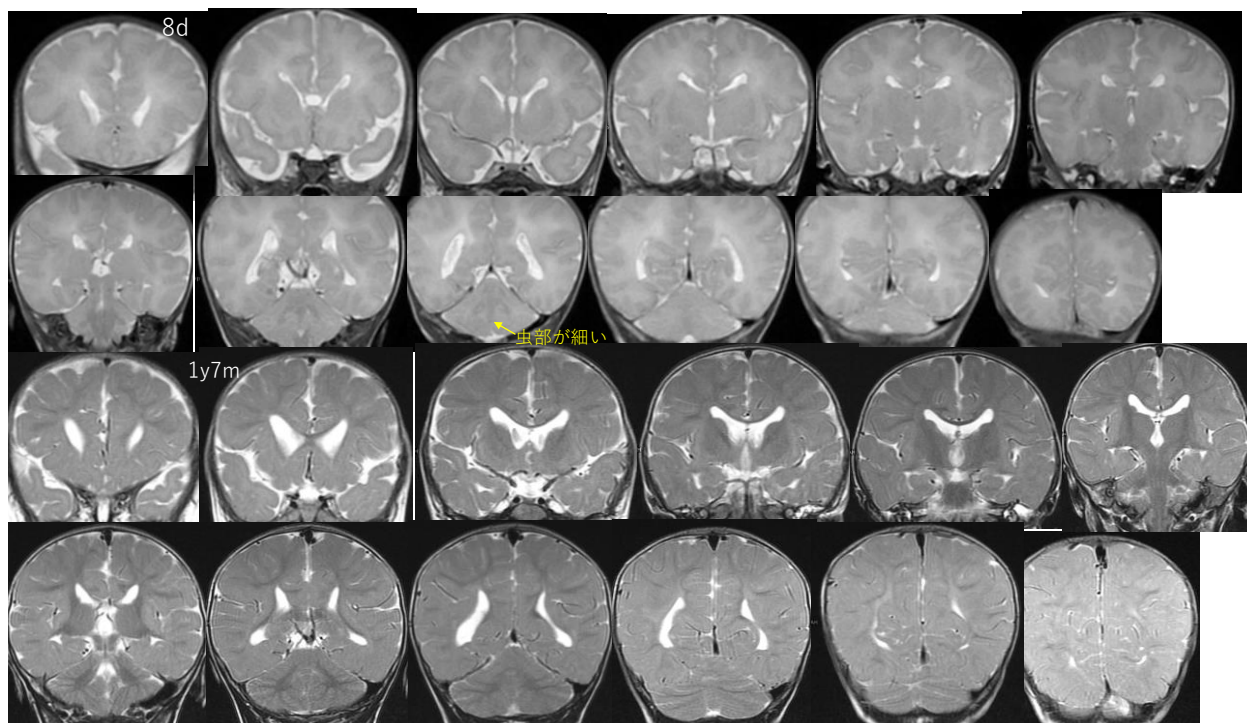
満期。胎児仮死で緊急帝切。生下時より、肩内旋・肘伸展位。AMC  
 ウサギ跳び2y8m。肘伸展拘縮はほどけたが、前腕回内・股外転優位。中等度ID

Amyoplasia様がほどける

18



19



20



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（ナトリウムリークチャネル遺伝子）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