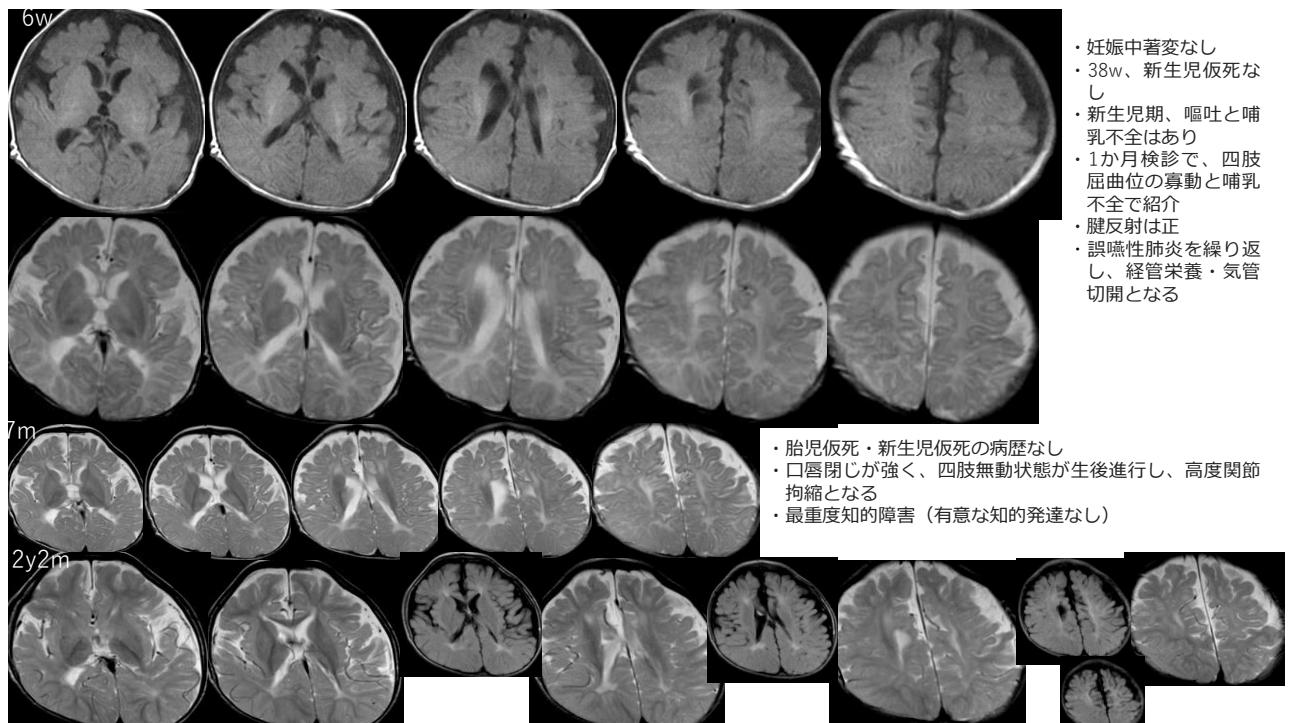


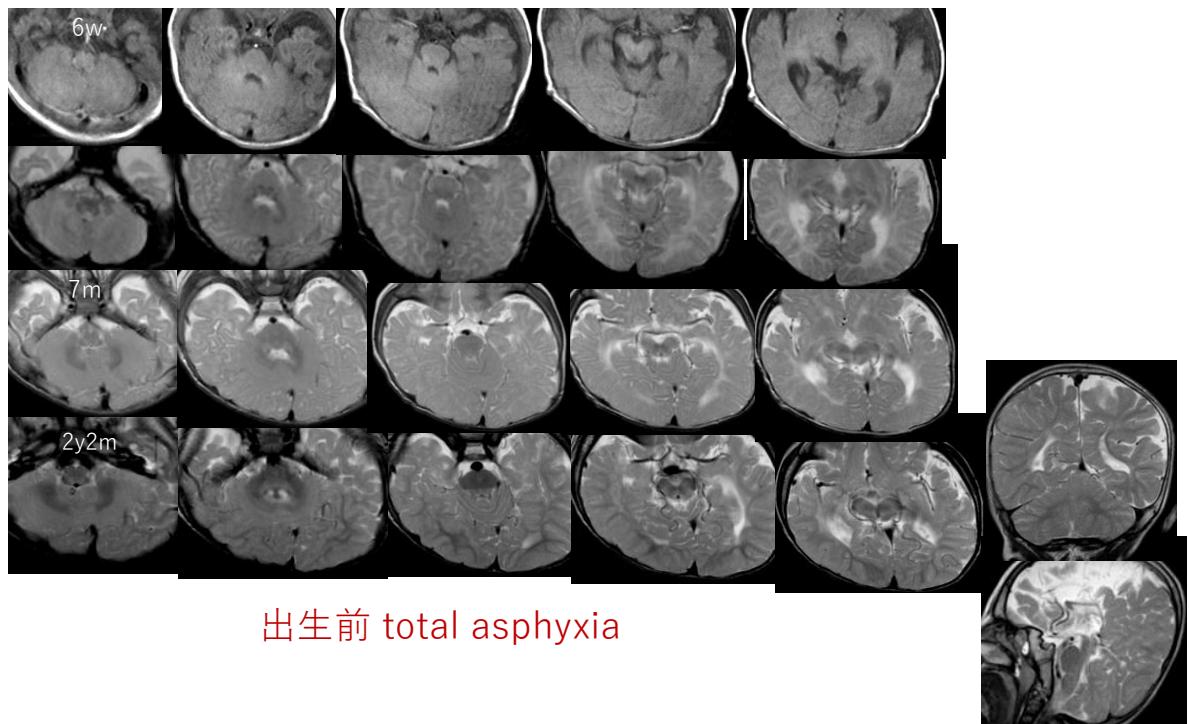
骨格筋の多様性-3

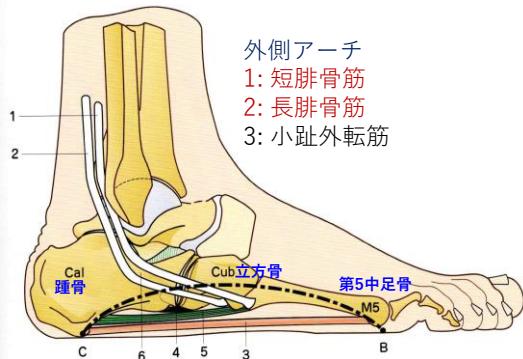
横地健治



- ・妊娠中著変なし
- ・38w、新生児仮死なし
- ・新生児期、嘔吐と哺乳不全はあり
- ・1か月検診で、四肢屈曲位の寡動と哺乳不全で紹介
- ・腱反射は正
- ・誤嚥性肺炎を繰り返し、経管栄養・気管切開となる

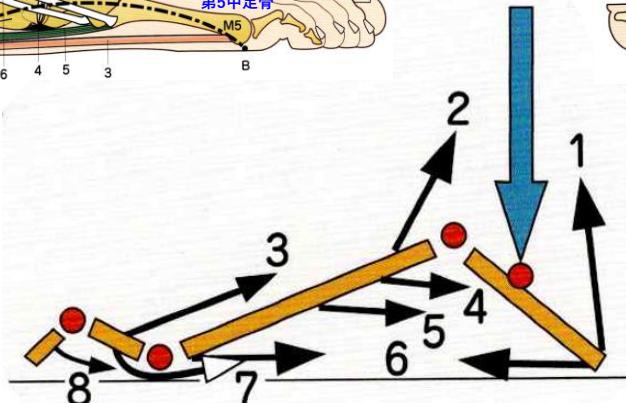
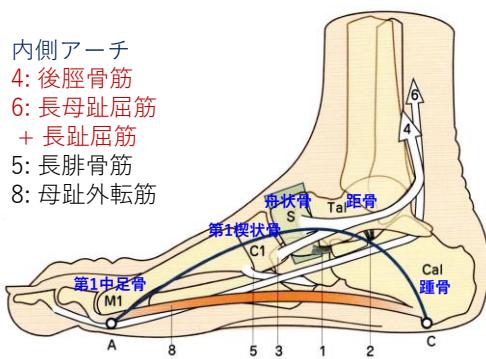
- ・胎児仮死・新生児仮死の病歴なし
- ・口唇閉じが強く、四肢無動状態が生後進行し、高度関節拘縮となる
- ・最重度知的障害（有意な知的発達なし）





外側アーチ
1: 短腓骨筋
2: 長腓骨筋
3: 小趾外転筋

内側アーチ
4: 後脛骨筋
6: 長母趾屈筋
+ 長趾屈筋
5: 長腓骨筋
8: 母趾外転筋

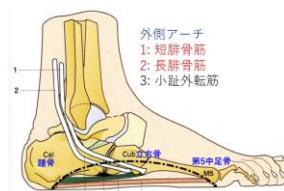


1: 下腿三頭筋
2: 前脛骨筋 + 第三腓骨筋
3: 長趾伸筋 + 長母趾伸筋
4: 後脛骨筋
5: 長腓骨筋 + 短腓骨筋
6: 足底筋
7: 骨間筋
8: 趾屈筋

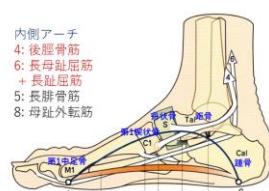


常時筋収縮で優勢筋

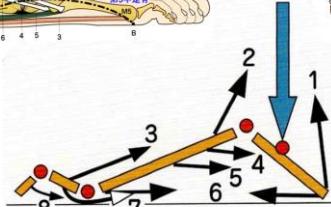
- ・長腓骨筋・長母趾屈筋・長趾屈筋
- ・短縮強靱線維化
- ・後脛骨筋



外側アーチ
1: 短腓骨筋
2: 長腓骨筋
3: 小趾外転筋



内側アーチ
4: 後脛骨筋
6: 長母趾屈筋
+ 長趾屈筋
5: 長腓骨筋
8: 母趾外転筋



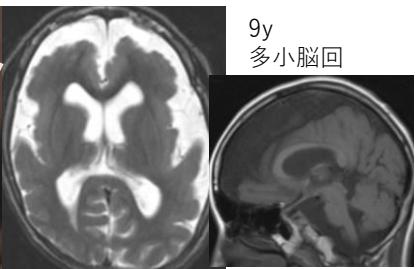
- ・外返し→舟底足 * 距骨の内下方へ
- ・軽度背屈 * 跖骨は後上方に偏位
* アキレス腱は張っている
- ・足趾MP屈曲

常時筋収縮で均衡

- ・腓腹筋and/orヒラメ筋・前脛骨筋



背屈	前脛骨筋	長趾伸筋	長母指伸筋
底屈	下腿三頭筋	後脛骨筋	長腓骨筋
内がえし	後脛骨筋	前脛骨筋	
外がえし	長腓骨筋	長趾伸筋	
足趾伸展	長趾伸筋	長母指伸筋	
足趾底屈	長趾屈筋	長母指屈筋	短趾屈筋
			短母指屈筋

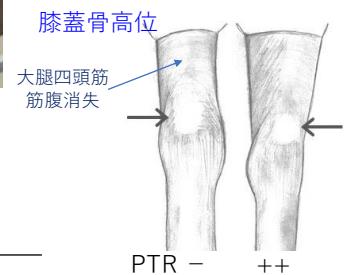


僧帽筋上部線維
頸板状筋
胸鎖乳突筋
三角筋中部線維
棘上筋

橈側手根屈筋・尺側手根屈筋・長掌筋
上腕二頭筋・上腕筋
上腕三頭筋

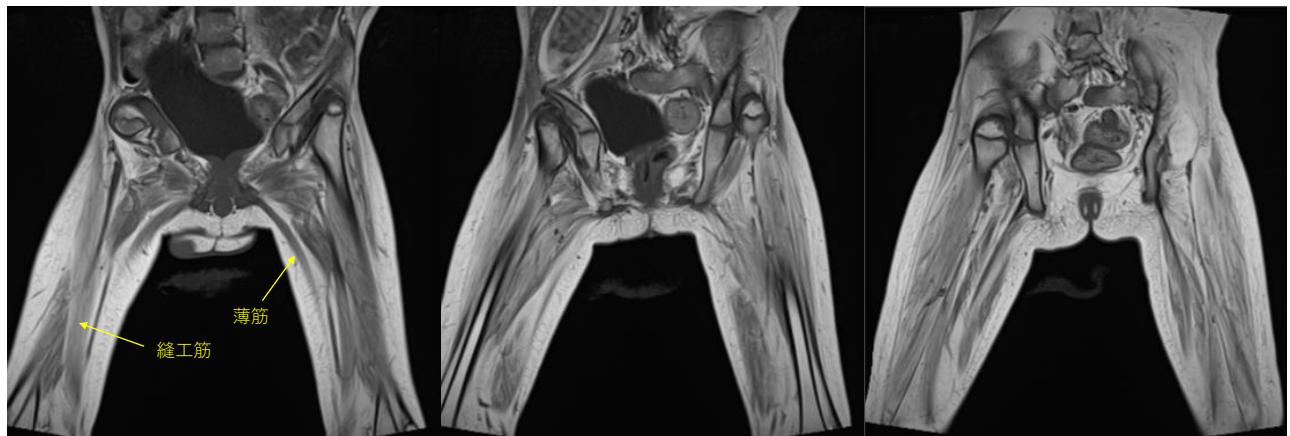
大腿二頭筋・半腱様筋・半膜様筋
大腿四頭筋 R・**大腿四頭筋 L**
腸脛靱帯
長内転筋・大内転筋

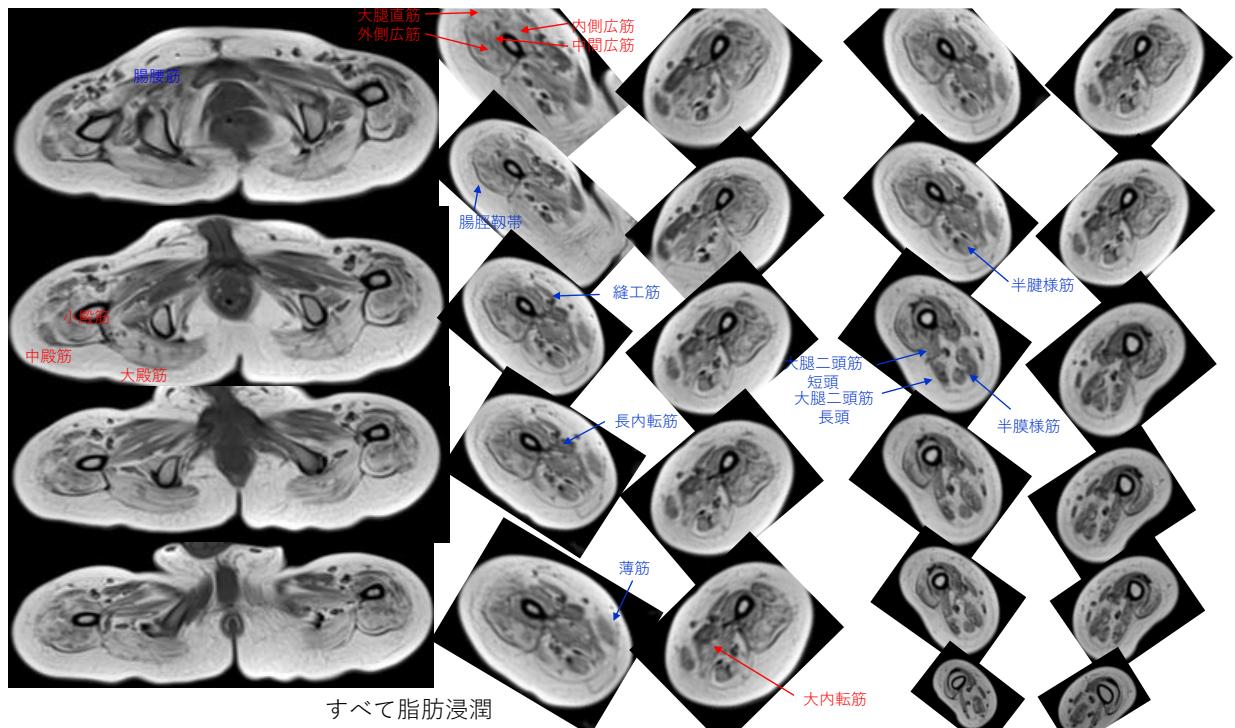
背屈	前脛骨筋	長趾伸筋	長母指伸筋
底屈	下腿三頭筋	後脛骨筋	長腓骨筋
内がえし	後脛骨筋	前脛骨筋	
外がえし	長腓骨筋	長趾伸筋	
足趾伸展	長趾伸筋	長母指伸筋	
足趾底屈	長趾屈筋	長母指屈筋	短趾屈筋
			短母指屈筋



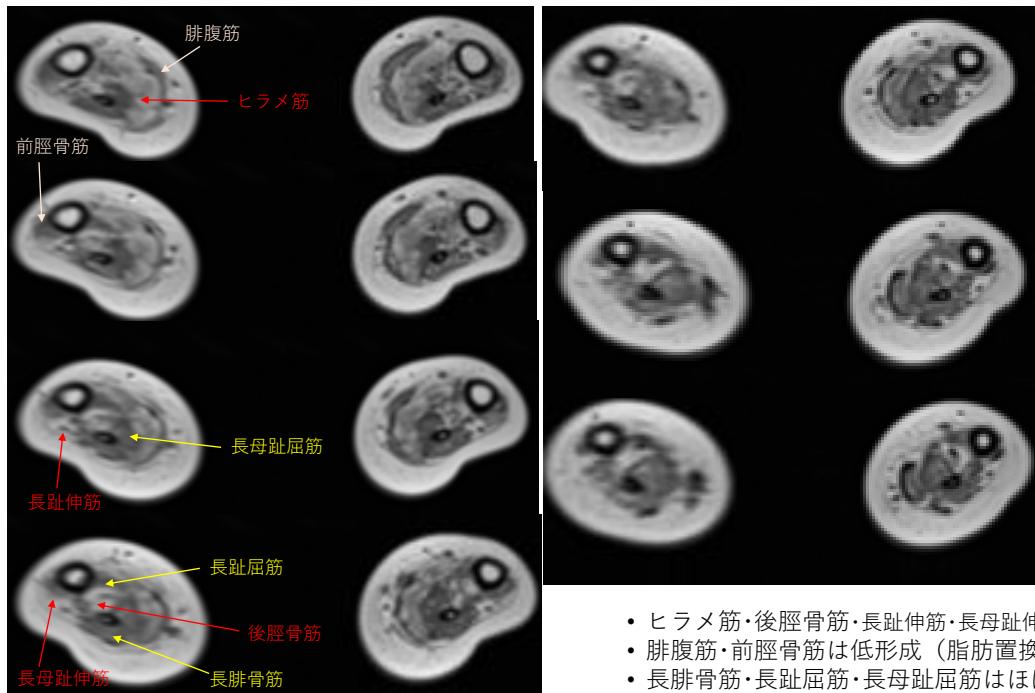
大腿四頭筋は過収縮期を経て、変性し、強靱な線維となる
✓ 短縮し、膝蓋骨高位となる

大腿四頭筋は燃え尽きやすい





- 距骨 後方偏位・反時計回り回旋
- 立方骨・距骨下方偏位



- ヒラメ筋・後脛骨筋・長趾伸筋・長母趾屈筋は高度脂肪浸潤
- 腓腹筋・前脛骨筋は低形成（脂肪置換軽微）
- 長腓骨筋・長趾屈筋・長母趾伸筋はほぼ無傷



- 下肢無動
- 足底屈位はない
- 開口位
- 頬膨らみ
- テカテカ皮膚 (<横地A1-C)



図37 FCMDの特徴的顔貌

頬部はふくらとしていて、まつ毛が多く、長いので目が輝いて見える。本兒では咬合不全がある。



図38 ネマリンミオパチー良性先天型

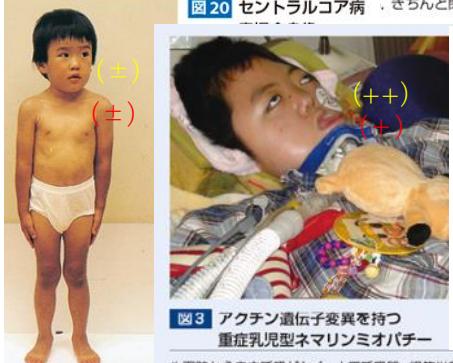


図3 アクチン遺伝子変異を持つ重症乳児型ネマリンミオパチー



図30 重症乳児型ミオチップラーミオパチー

重症型の多くにはX連鎖潜性(劣性)遺伝が認められている。細長い表情の少ない顔、外眼筋麻痺があり、手足の筋力低下が著明である。呼吸筋の筋力低下が著明で人工換気が必要なことが多い
(元獨協医科大学越谷病院小児科 永井敏郎先生のご厚意による)



他の先天性ミオパチーと同じく進行し、呼吸不全となることがある。この図は姉妹



図13 先天性筋強直性ジストロフィー

フロッピーインファントで、顔面罹患があるため表情に乏しい。関節

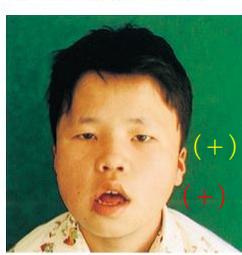
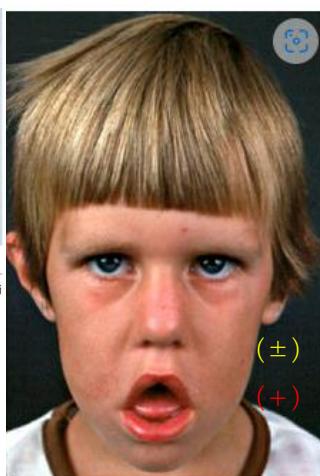


図14 先天性筋強直性ジストロフィー

顔面筋の罹患があり、上口唇が逆V字型となっているのが特徴的である

- 上口唇 逆V字型(テント状)
- 垂れた下口唇

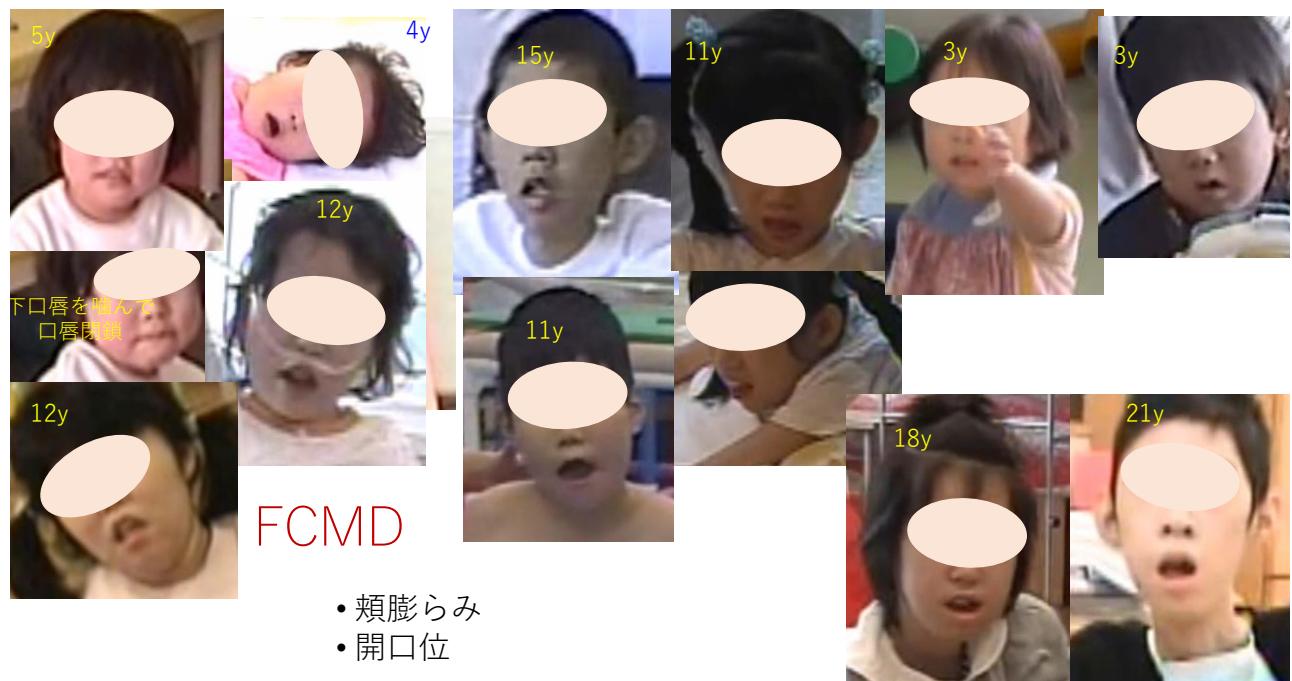
墮中征哉, 西野一三.
「臨床のための筋病理 第5版」



17y

頬膨らみ
(-)
(++)

FSHD 内反でope 10y







LGI3変異 AJMG *in press*

- ・股膝屈曲・手の握り・口閉じ 常時筋収縮状態
発熱時稀に石のように硬くなる
メキシチールが有効
- ・Myokymia 虫が這う
- ・中等度ID
- ・筋電図 myokymia放電



自発呼吸皆無の横地分類 A1 -C

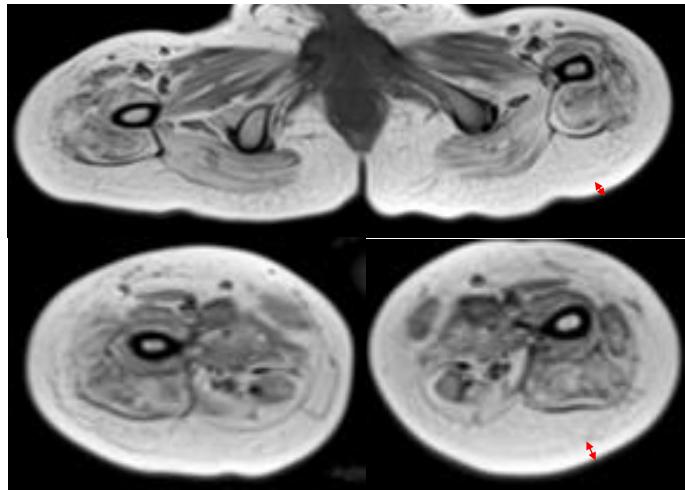
丸いテカテカ皮膚
頬に目立つ

定義

- ◆ 開閉眼・眼球運動ない
 - * 日内リズムはないようにみえる
- ◆ 自発運動ほとんどない
- ◆ 自発呼吸ほぼ皆無
 - 人工呼吸を片時も休めない
 - 咳痰排出機能もほぼ皆無
 - 強力な肺理学療法が必要

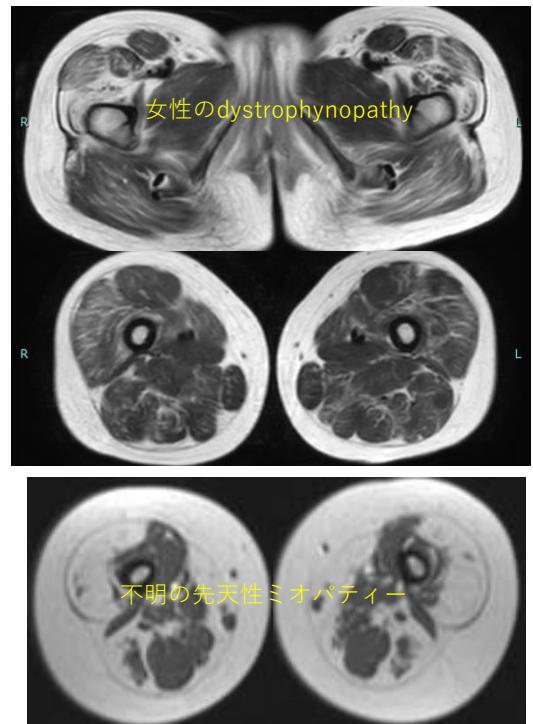
成因

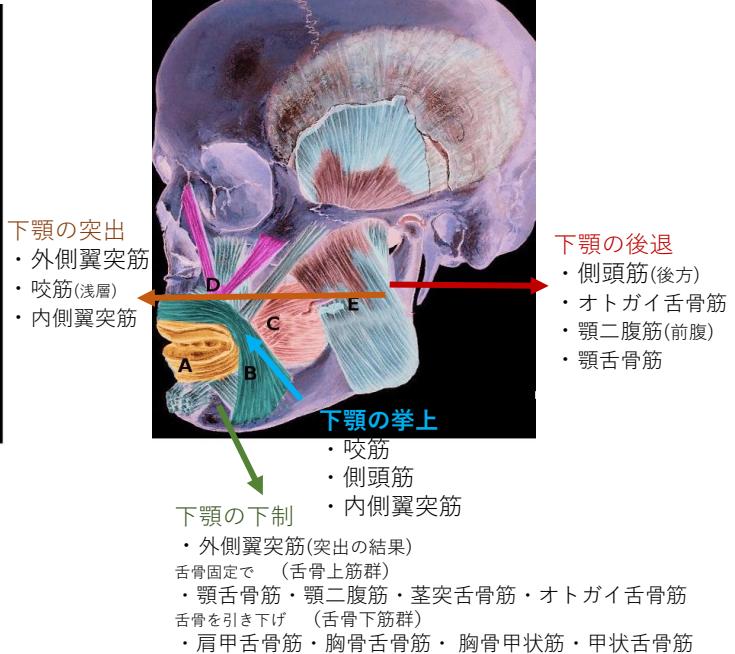
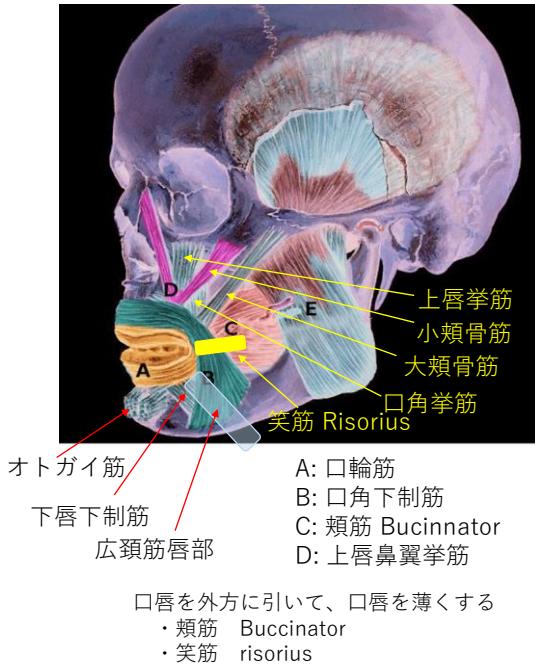
- ・新生児仮死
- ・生後の低酸素性脳症
- ・急性脳症



テカテカ皮膚の成り立ち

- ・表皮が厚く、硬くなる
 - ← 筋運動がないので、皮膚の伸縮がない
- ・筋の容量低下した分が、皮下組織が増える（真皮は不变）
 - 筋のように伸縮しない（固体物に近づく）
- 表面が球形に近づく





頬が膨らむのはどうして

- ・頬筋、特に頸挙上筋に病変がある
- ・当該筋の脂肪化肥大or皮下組織の肥大
- ・+同部無動により、表皮肥厚と球状膨大→見かけ上の頬筋肥大

開口とテント状上口唇・下口唇垂れ下がりはどうして

- ・頸挙上筋の脱力により、閉口不能となる→口角下降する
- ・下口唇は下降後退する→垂れてみえる
- ・口角下降に対抗して、上口唇挙上筋の常時緊縮状態→短縮強靱線維化

