

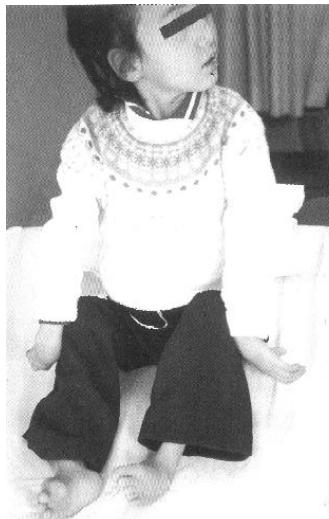


# 先天性多発性関節拘縮症の運動障害の見直し (第15浜名湖セミナー)

横地健治

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

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

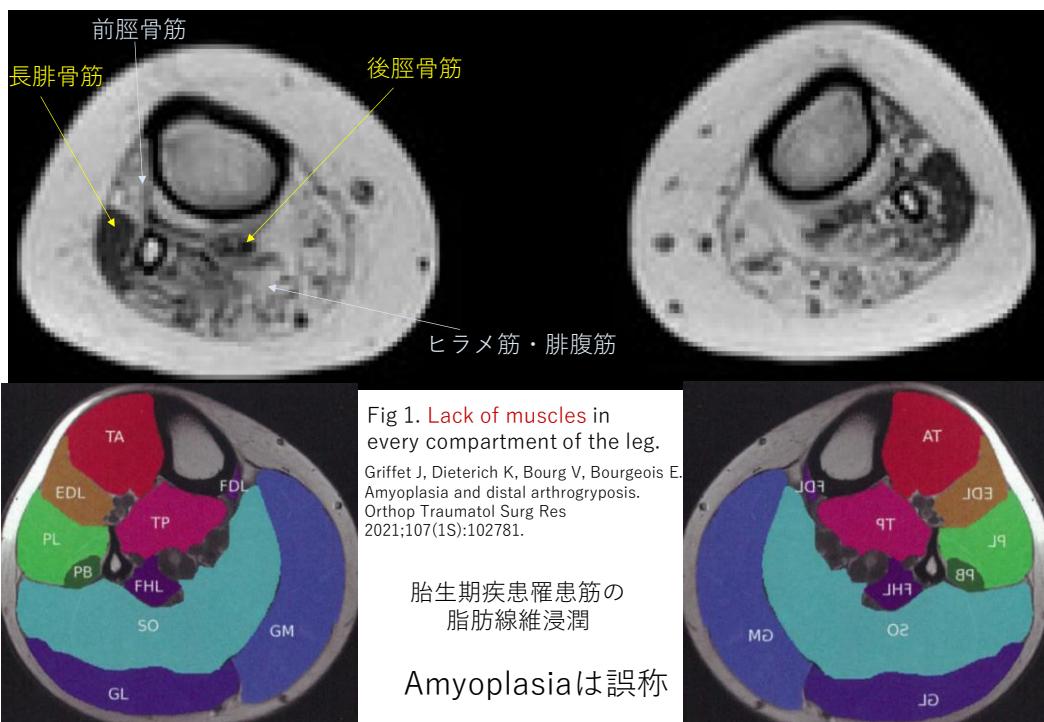


## ● Distal arthrogryposis 四肢遠位の拘縮

遺伝性

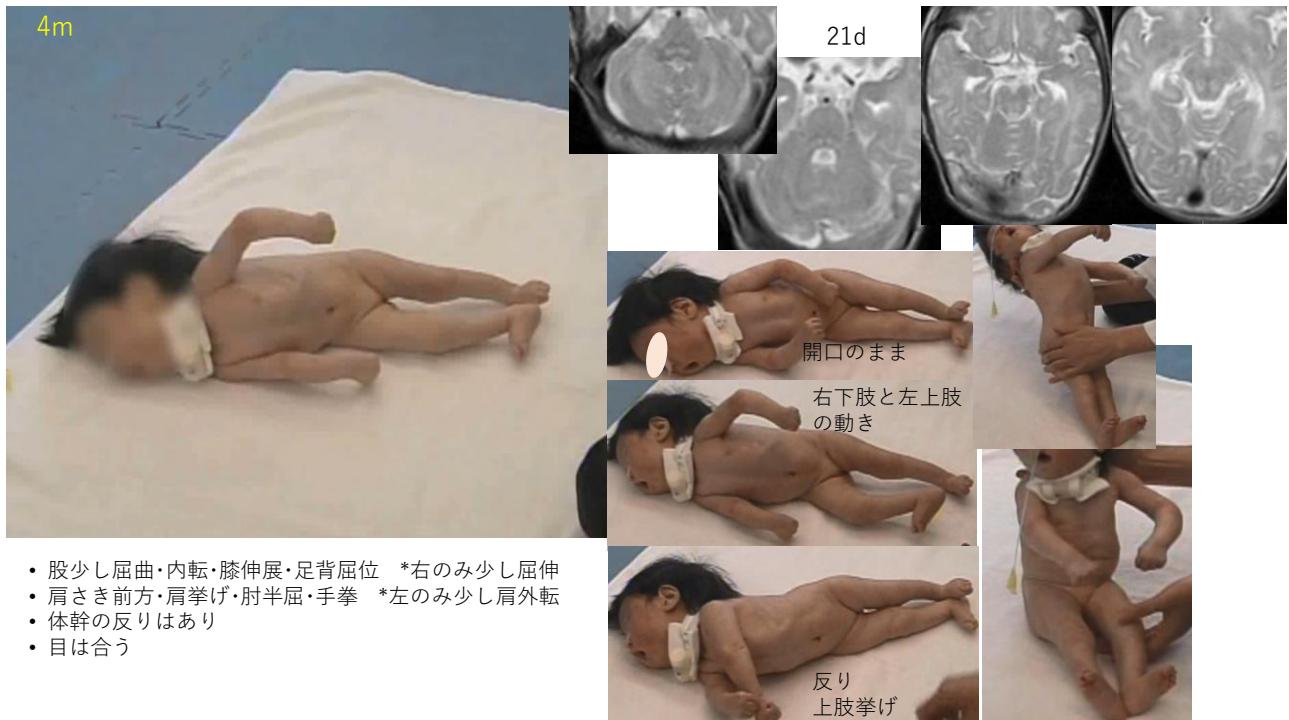
Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. J Bone Joint Surg Am 2009;91 (Suppl 4):40-6.

3



4

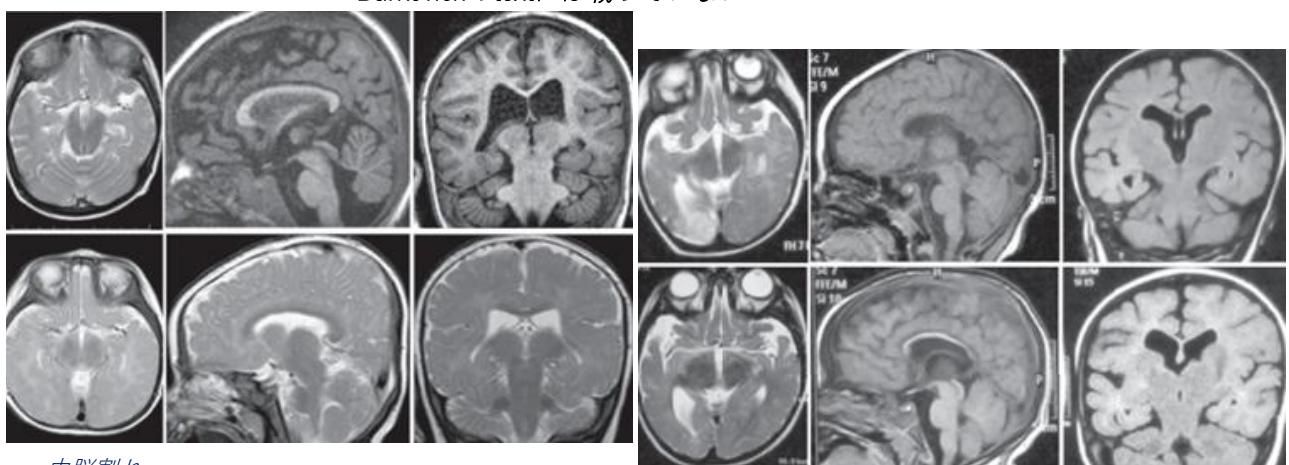
2



5

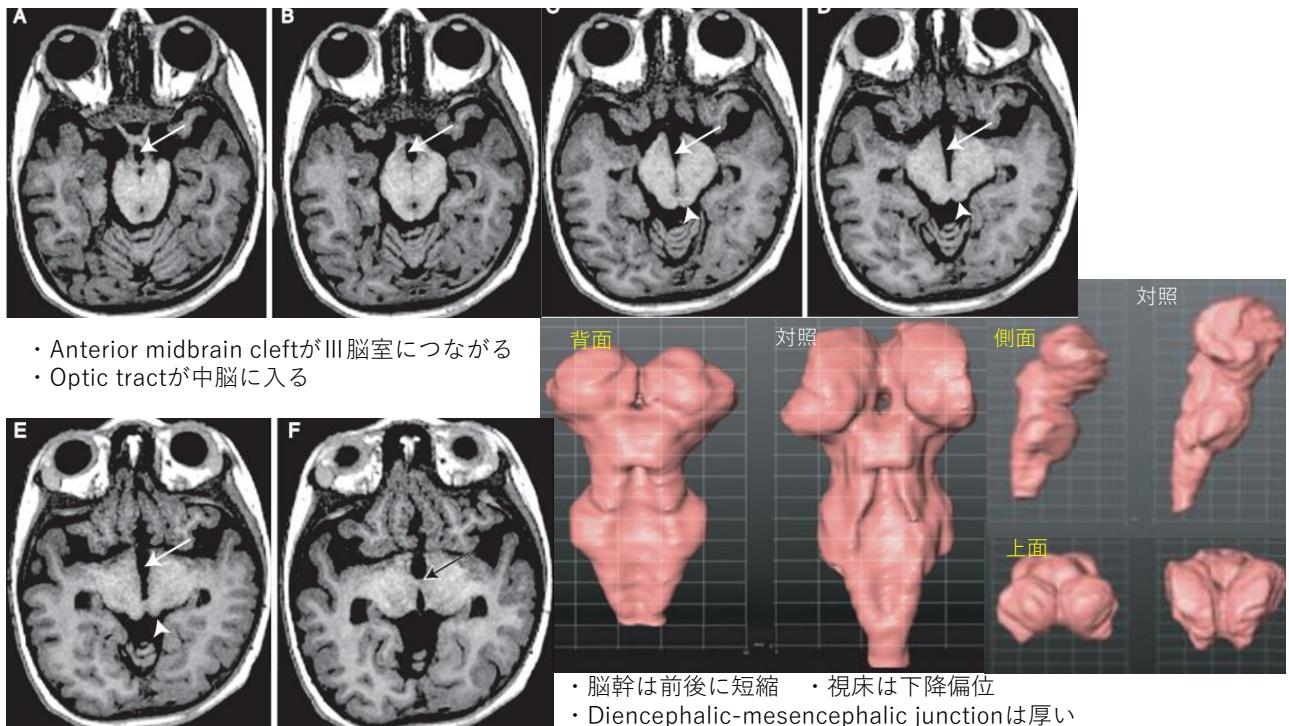
Zaki MS, ... Barkovich AJ, ... **Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia**: a novel recessive brain malformation. Brain 2012;135:2416-2427.

*Barkovich*のtextには載っていない



6

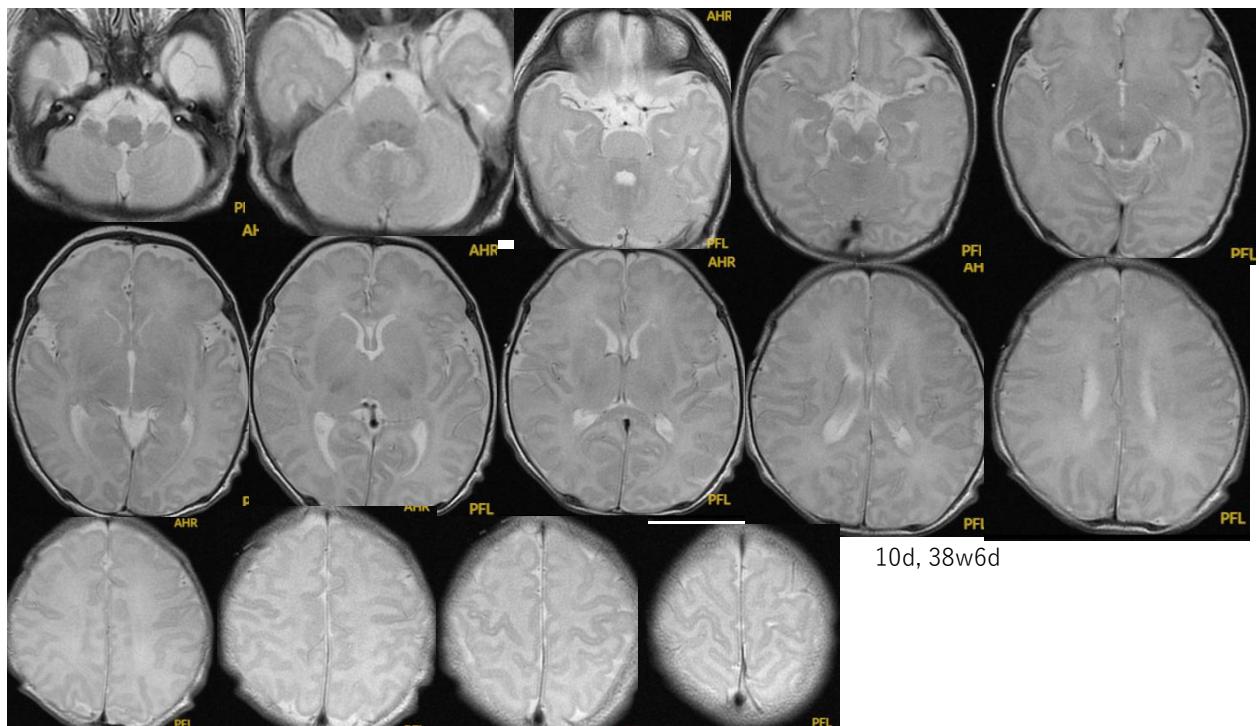
3



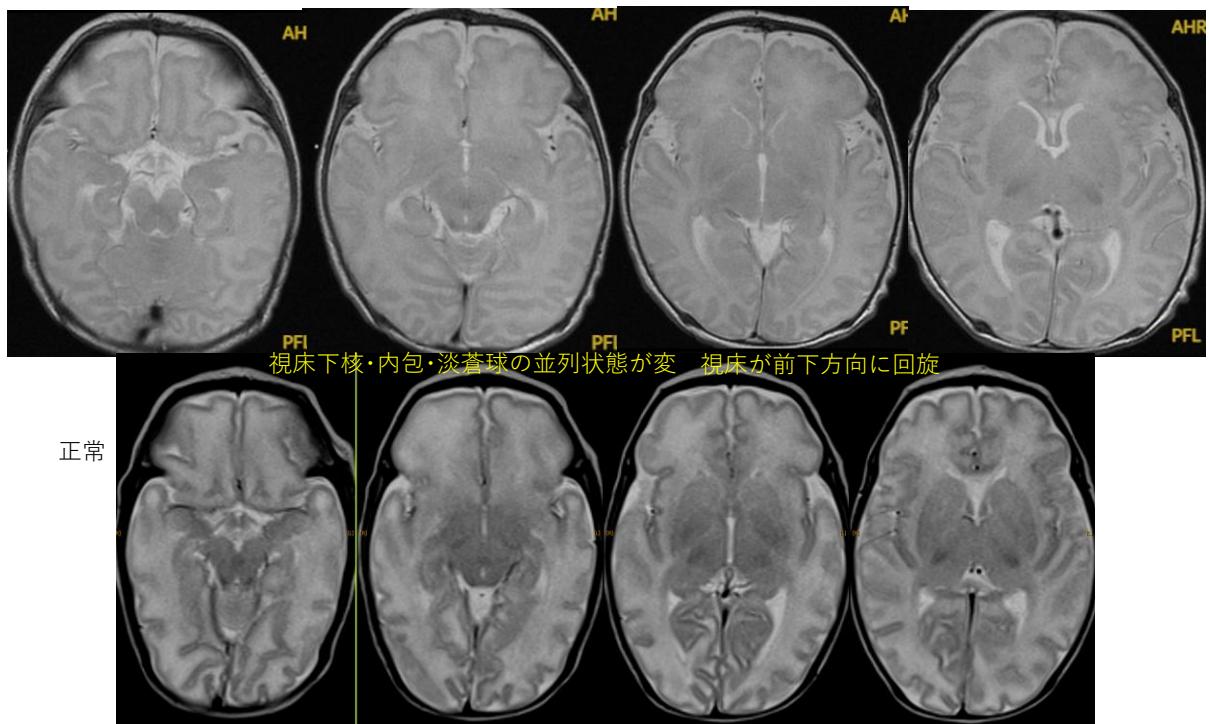
7



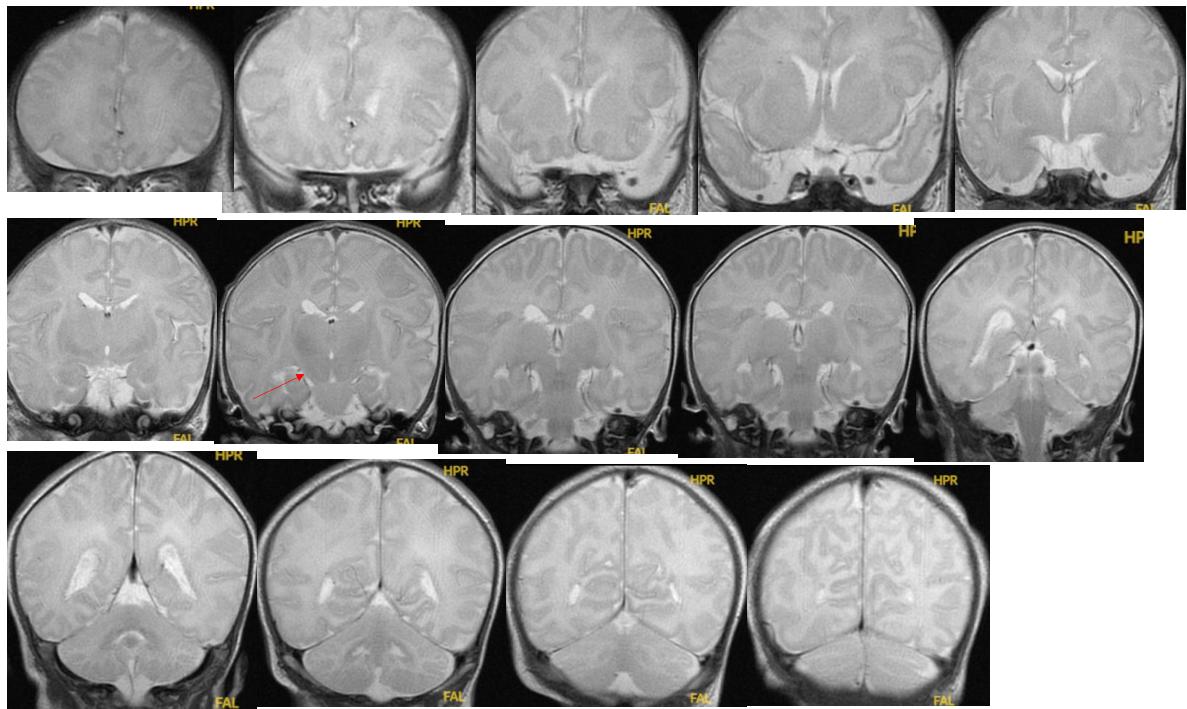
8



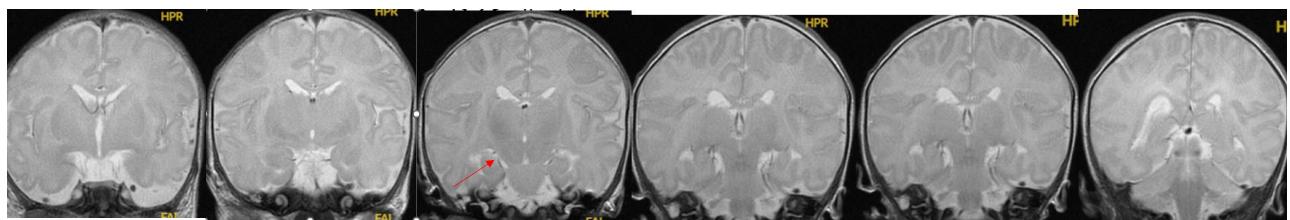
9



10

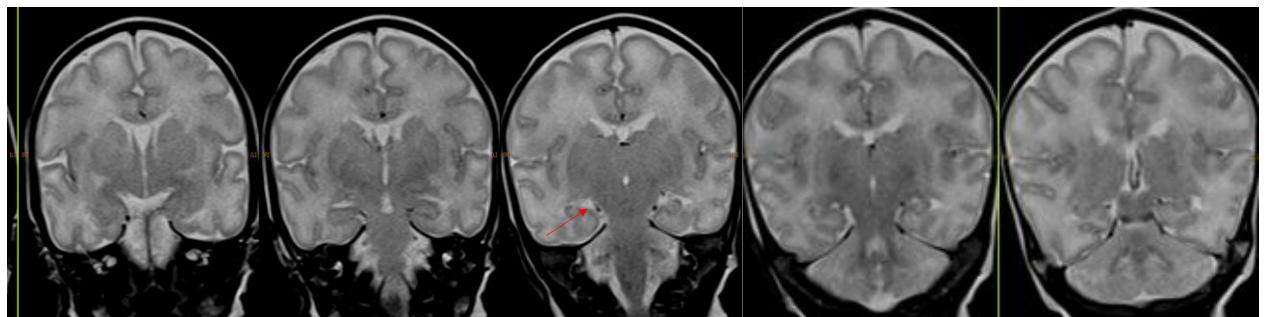


11

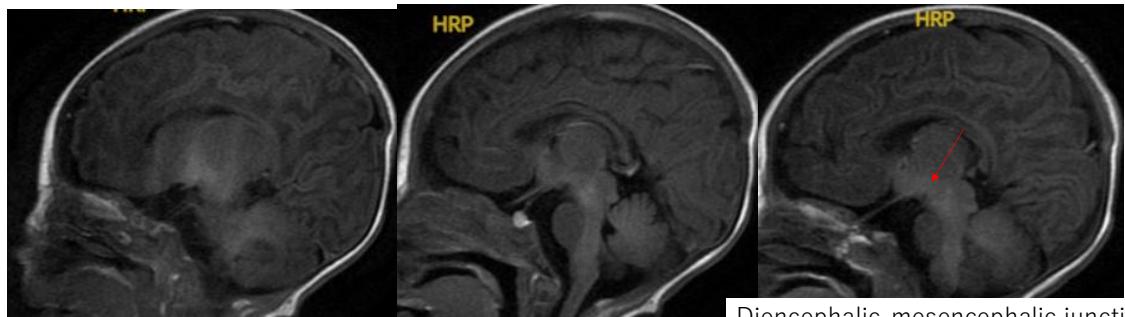


正常

## 内包・視床下核・黒質の途切れ

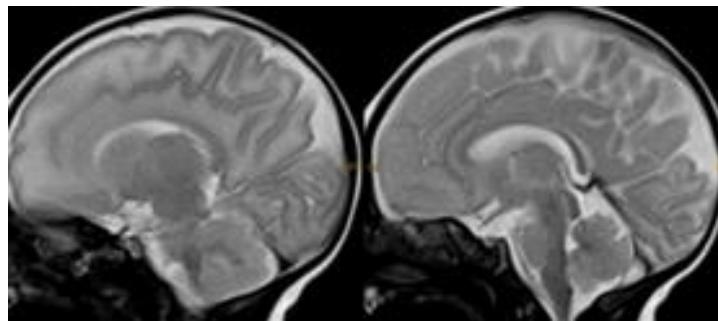


12



Diencephalic-mesencephalic junctionの前下偏位

正常



Diencephalic-mesencephalic junction dysplasiaの最軽症型とする

13

### General movementの発達

preterm      twitch

writhing      tonic  
屈筋優勢

fidgety      tonic  
phasic

### AMCでは

twitch  
Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia  
に付随する中脳性運動障害

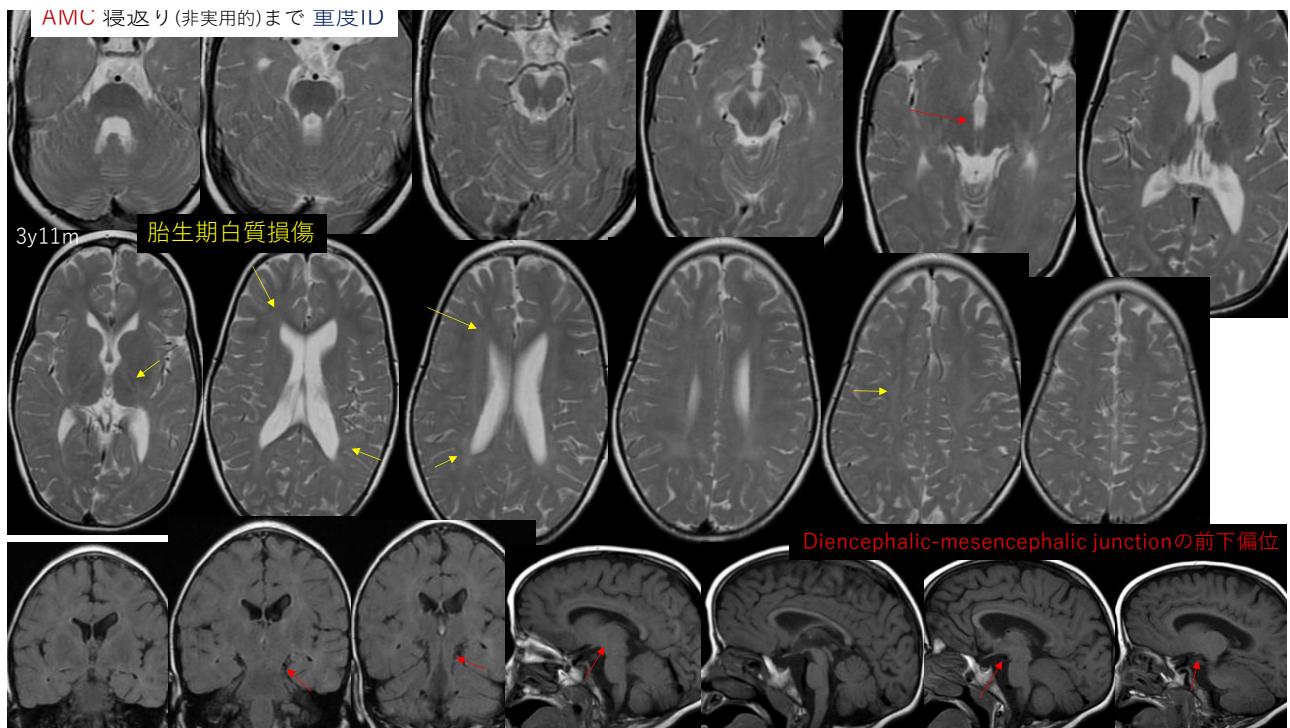
~~tonic~~  
屈筋優勢

tonic  
の神経系発達不全  
→伸筋優勢

反張膝

tonic  
phasic  
変容tonic系の減退  
+変容phasic系の進展  
→伸筋優勢の減退  
反張膝が緩む

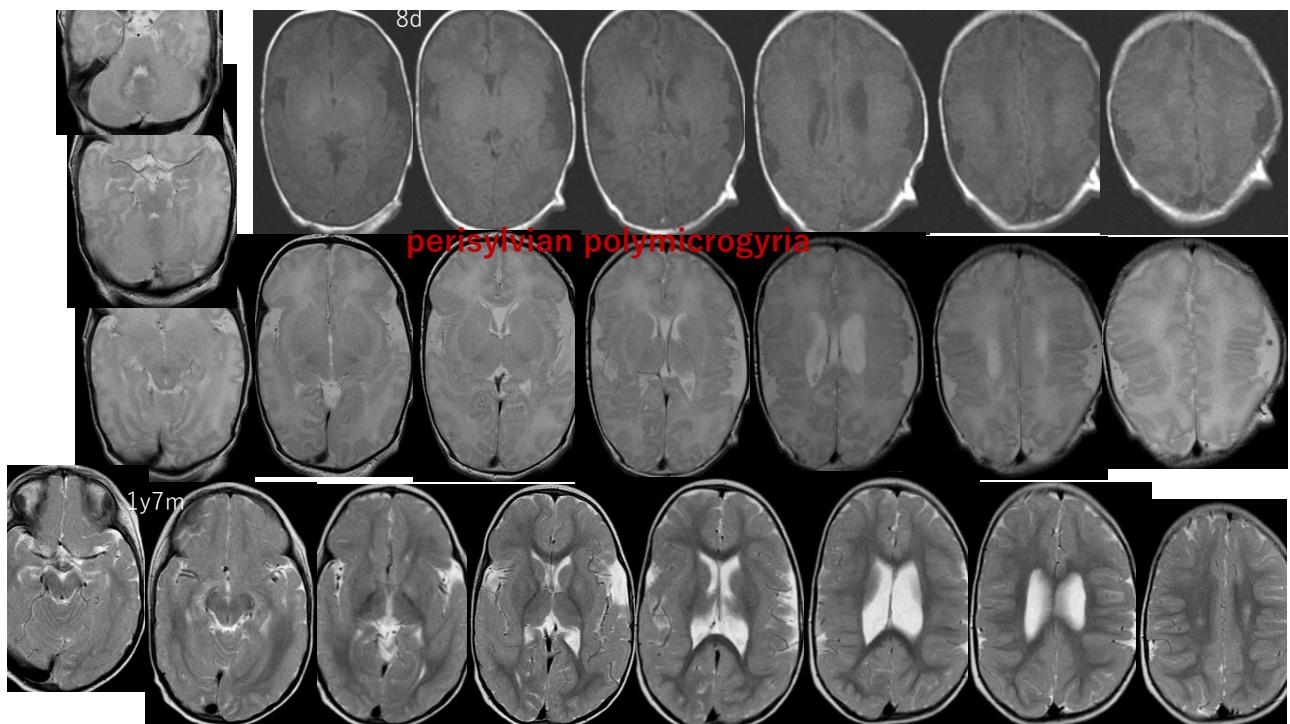
14



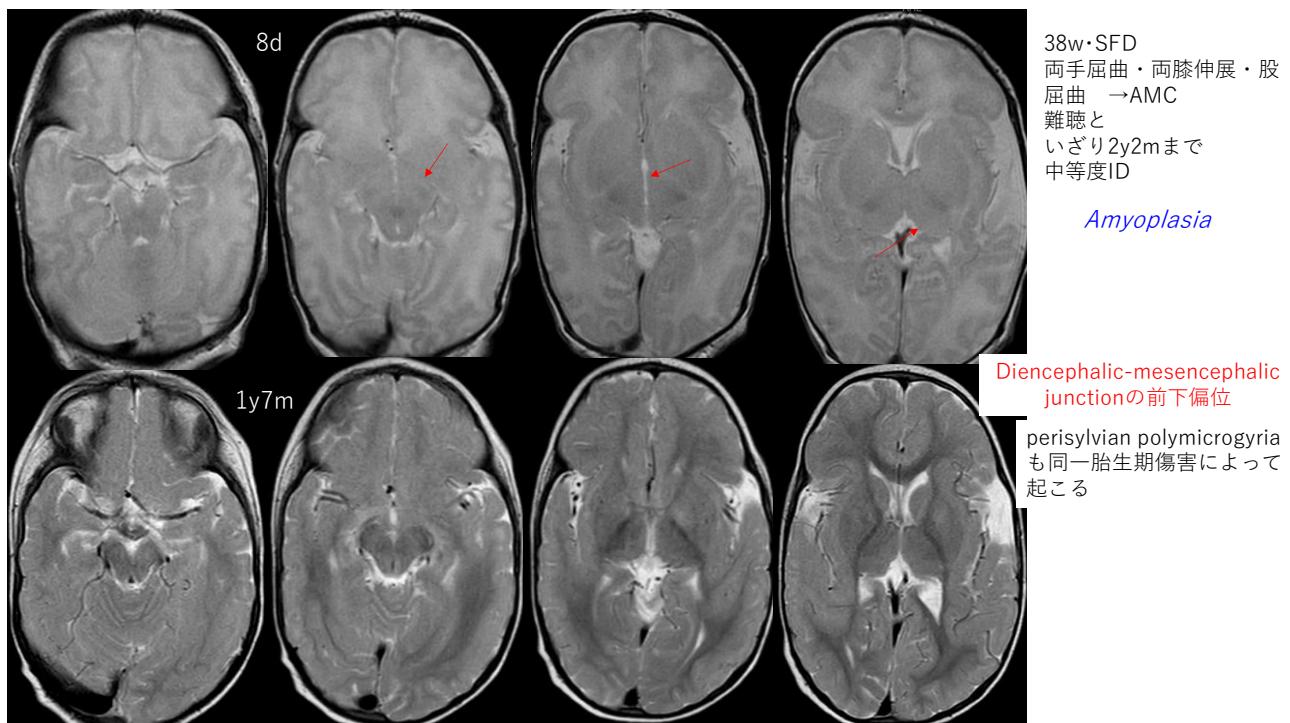
15



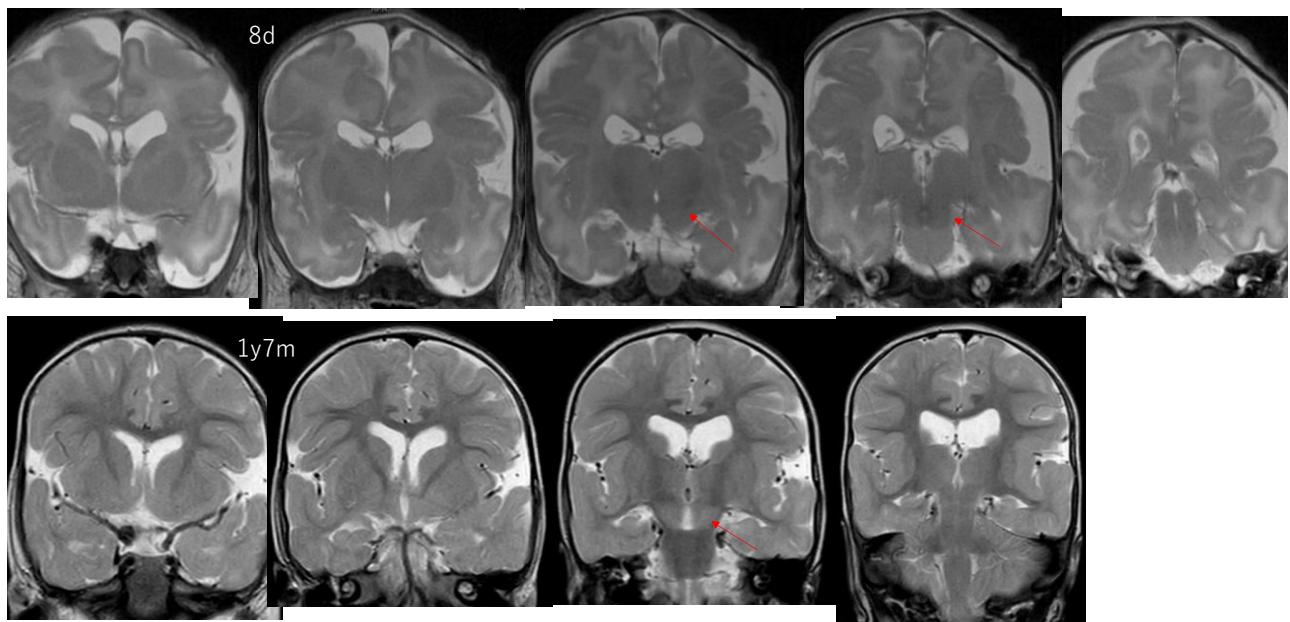
16



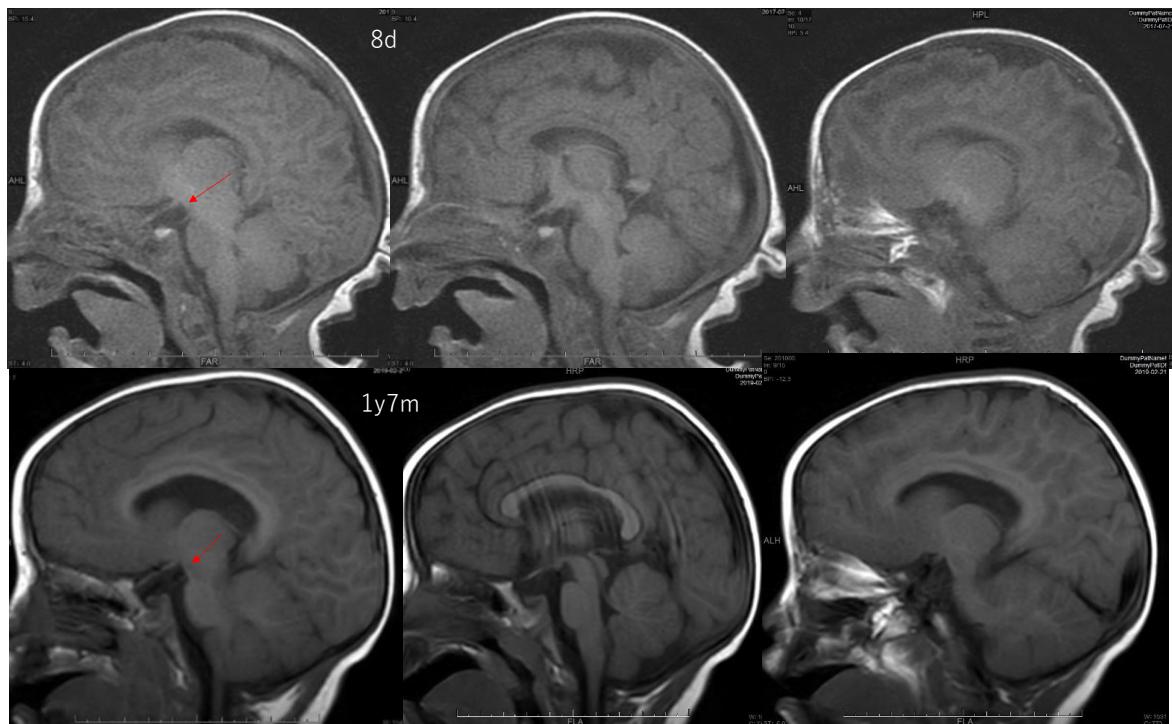
17



18



19

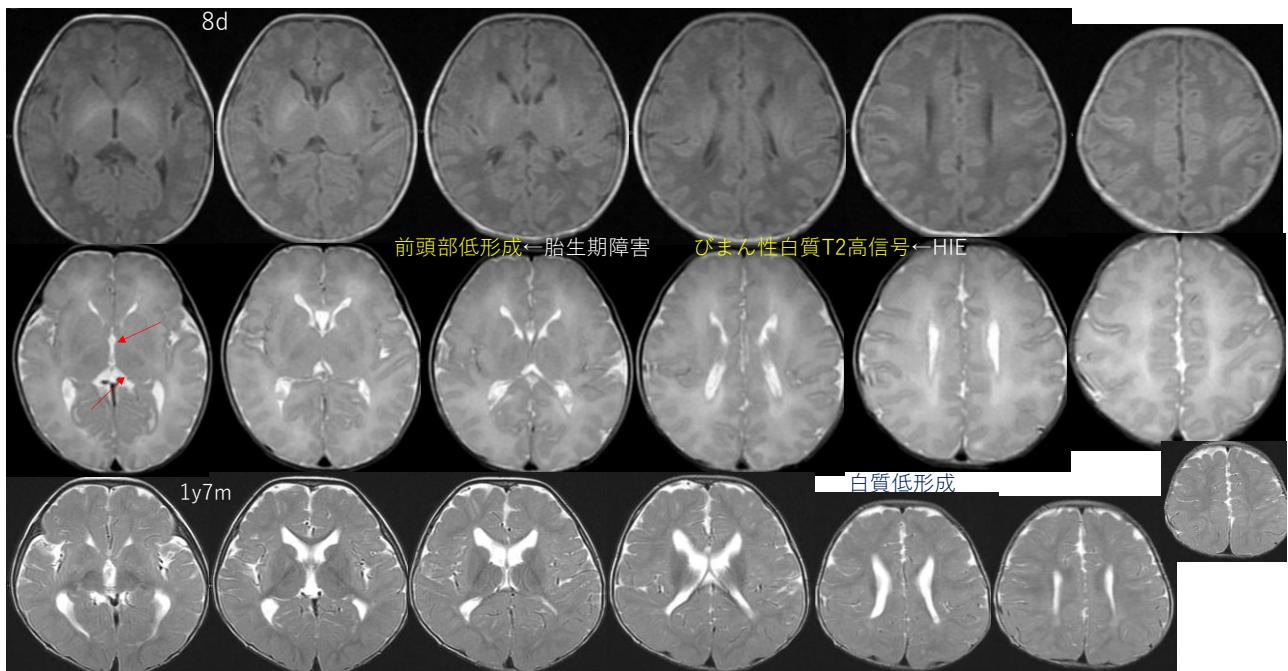


20

10



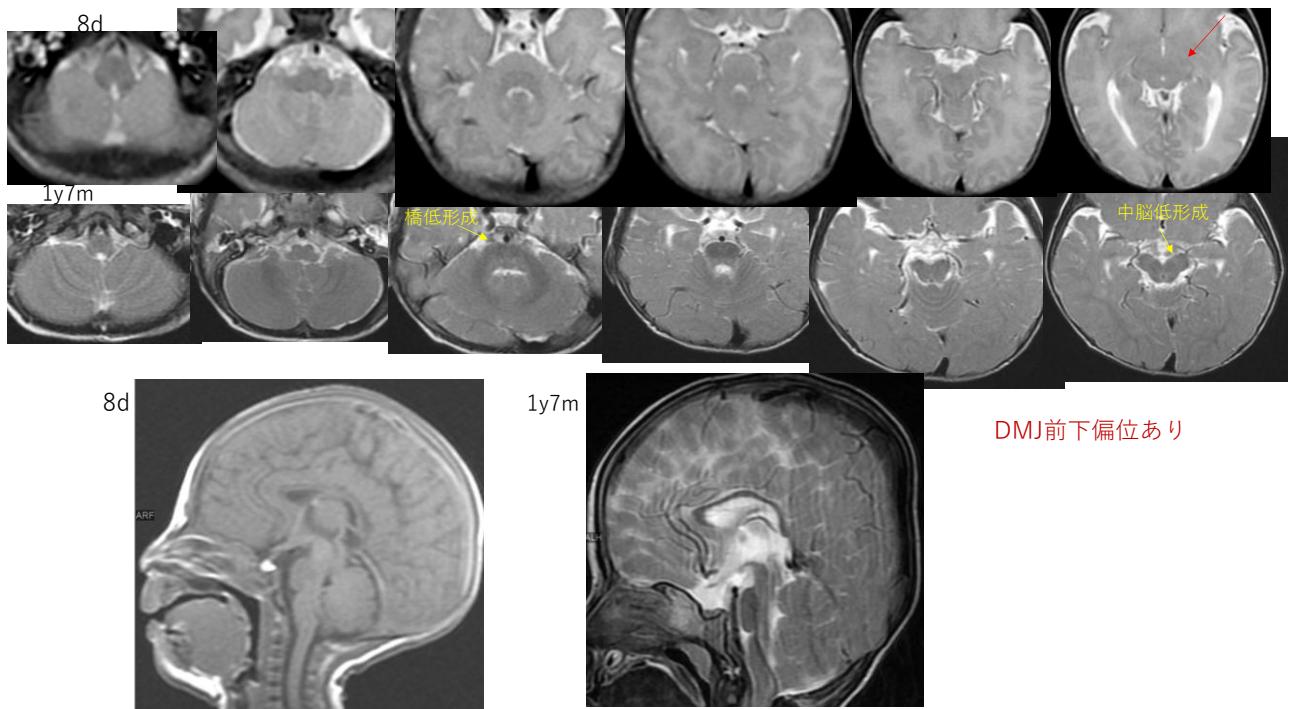
21



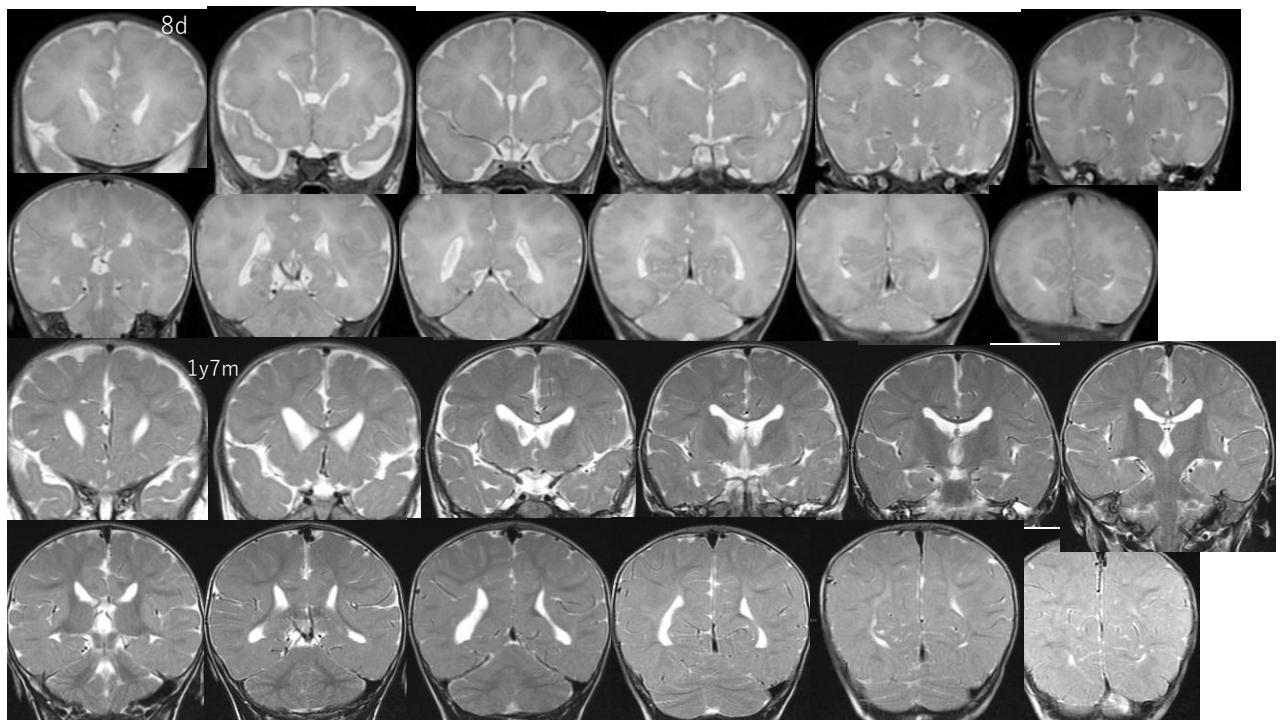
満期。胎児仮死で緊急帝王切。生下時より、肩内旋・肘伸展位。AMC  
ウサギ跳び2y8m。肘伸展拘縮はほどけたが、前腕回内・股外転優位。中等ID

Amyoplasia様がほどける

22



23



24

12



新生児期は肩内旋・肘伸展位

肩肘が、くの字型位に固まりやすい

肘屈曲位

Amyoplasiaには合致しない

固定的共収縮

25

• 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



足部 内反・踵骨後方偏位  
常時収縮・強靭線維化

・後脛骨筋・腓骨筋・前脛骨筋  
無動化 • 下腿三頭筋

- 肘屈曲優位
- 前腕回内優位
- 手屈曲優位・尺側偏位
- IP屈指

►前腕筋・下腿筋が細い

- 肩外転制限  
三角筋中部の低形成と筋力低下あり

*Amyoplasia ?*  
前腕筋・下腿筋の低形成

26

## 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

27

General movementの発達

AMCでは

preterm	twitch	twitch	Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia に付随する中脳性運動障害
wrigthing	tonic 屈筋優勢	<del>tonic</del> 屈筋優勢	tonicの神経系発達不全 →伸筋優勢 反張膝
fidgety	tonic phasic	tonic phasic	変容tonic系の減退 + 変容phasic系の進展 →伸筋優勢の減退 反張膝が緩む

28

14