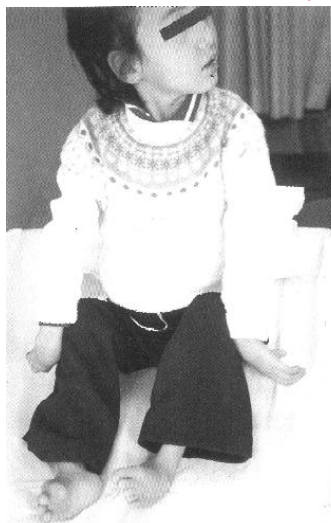


先天性多発性関節拘縮症の運動障害の見直し (第15浜名湖セミナー)

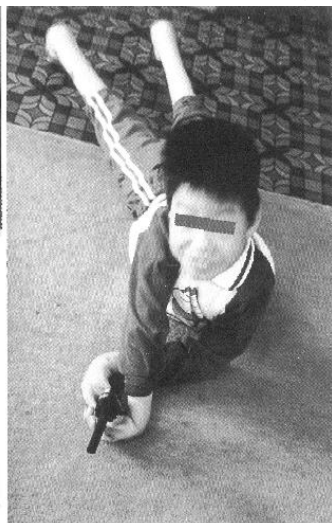
横地健治

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

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

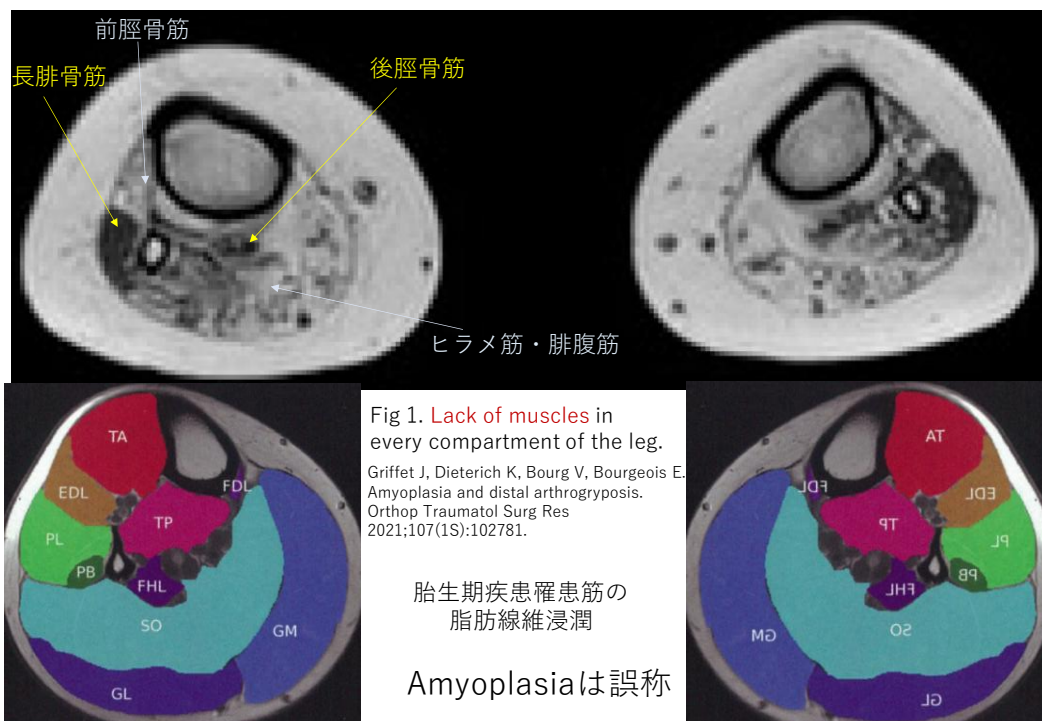


● **Distal arthrogryposis** 四肢遠位の拘縮

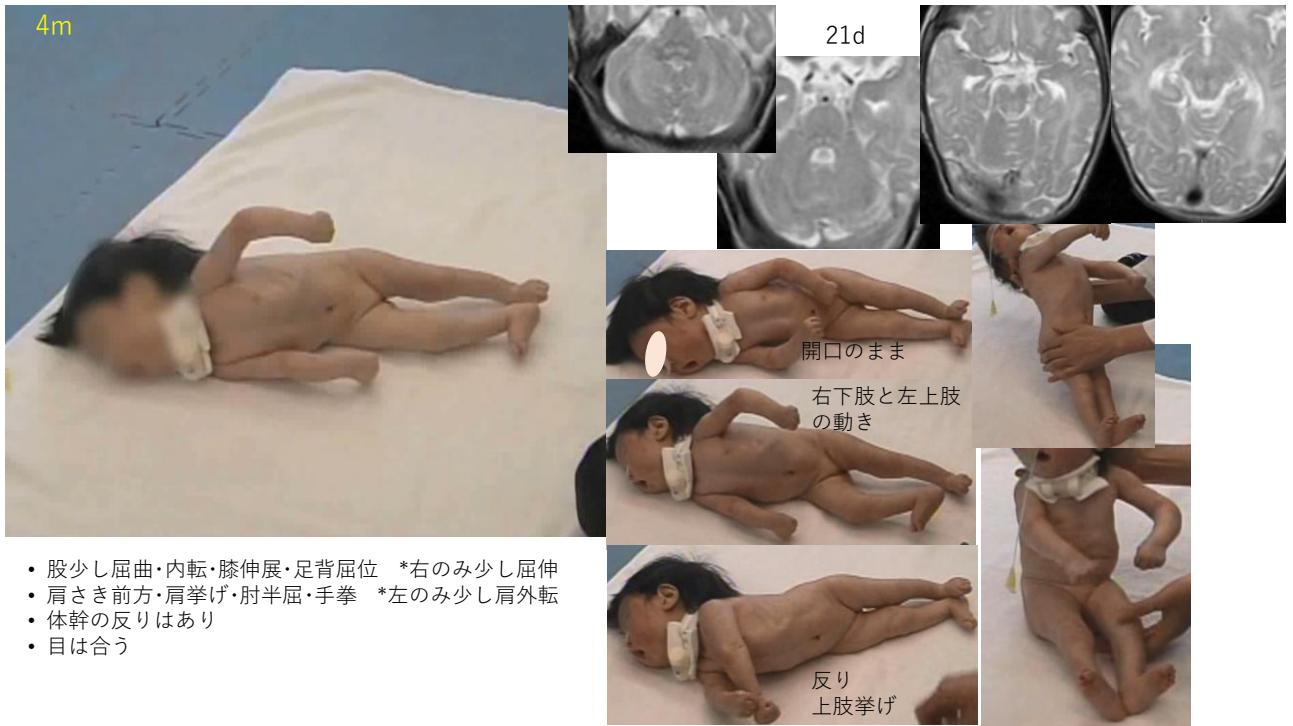
遺伝性

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

3



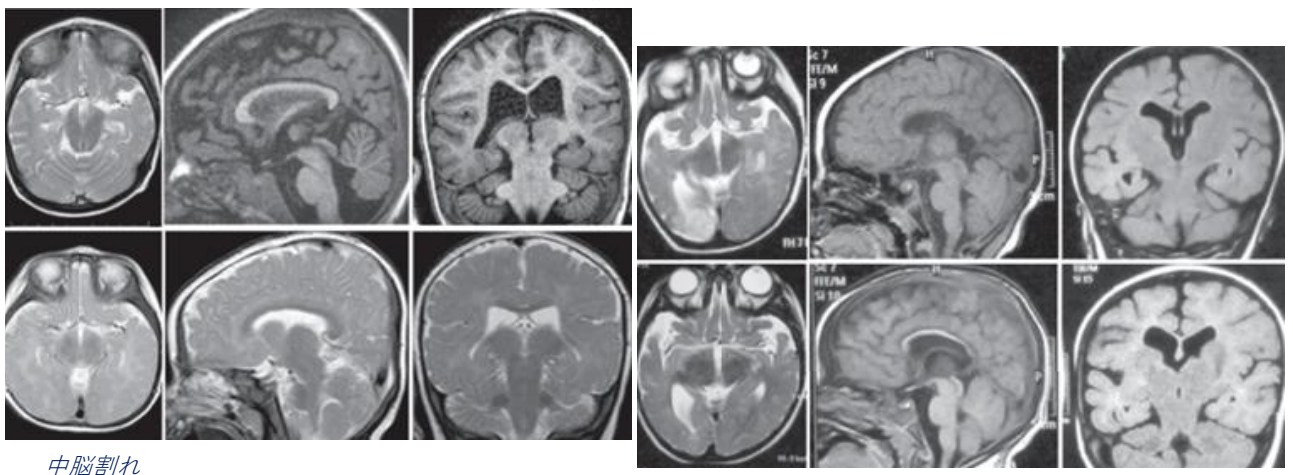
4



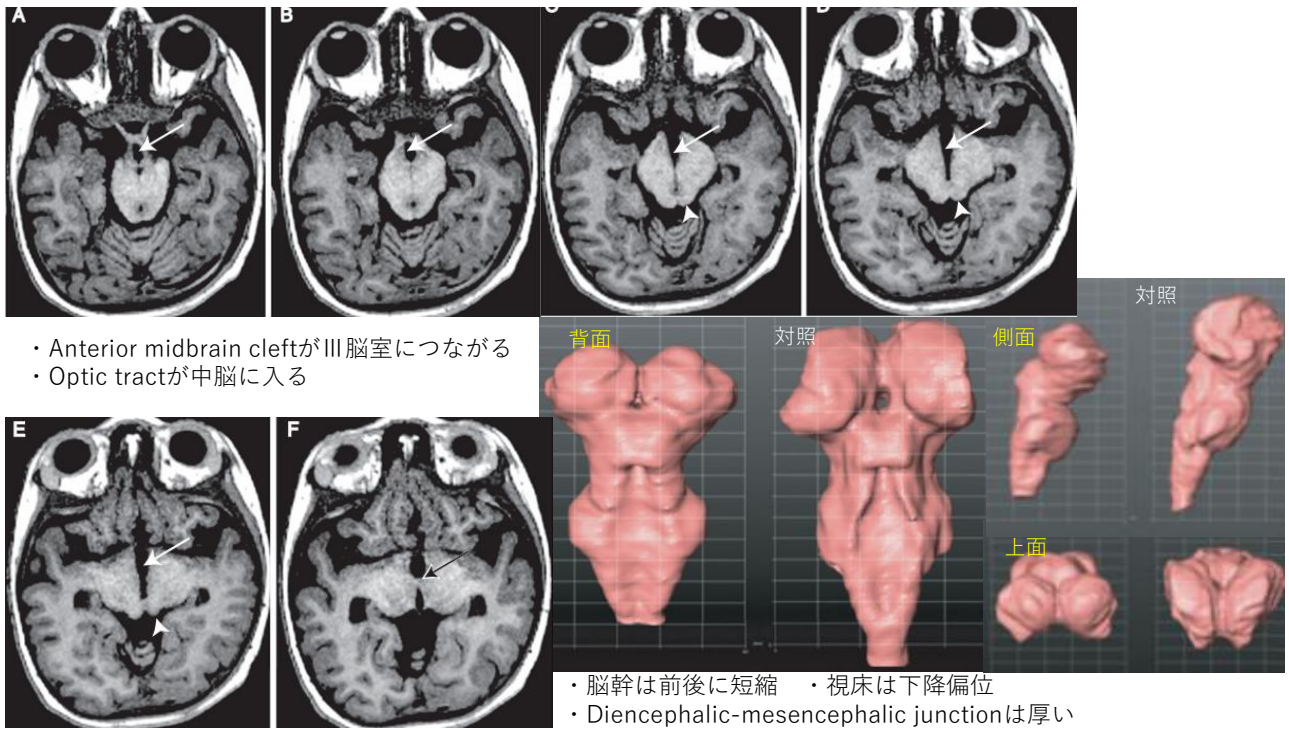
5

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



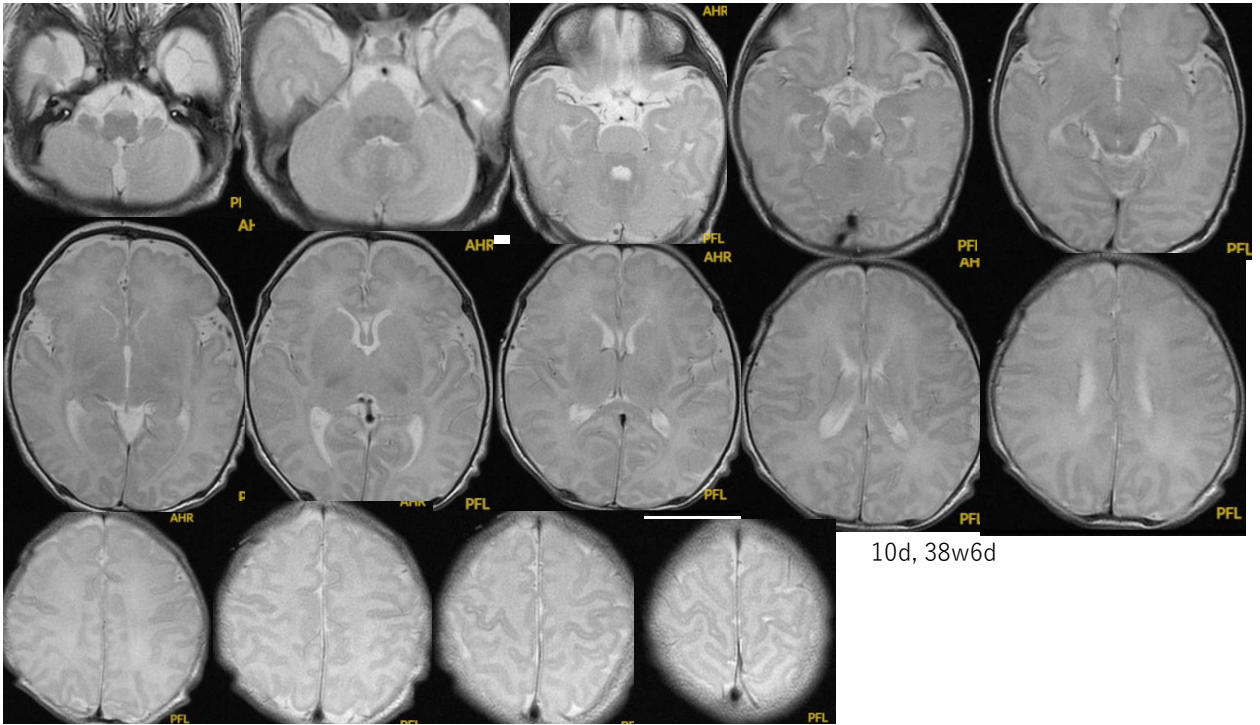
6



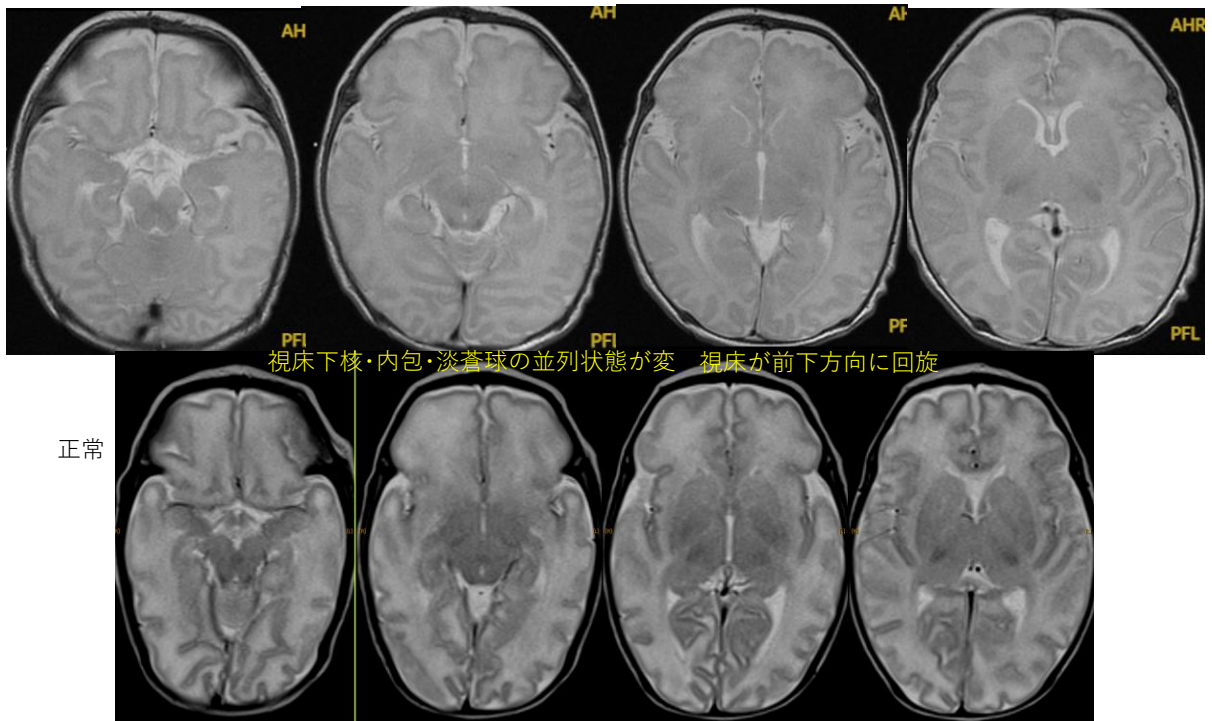
7



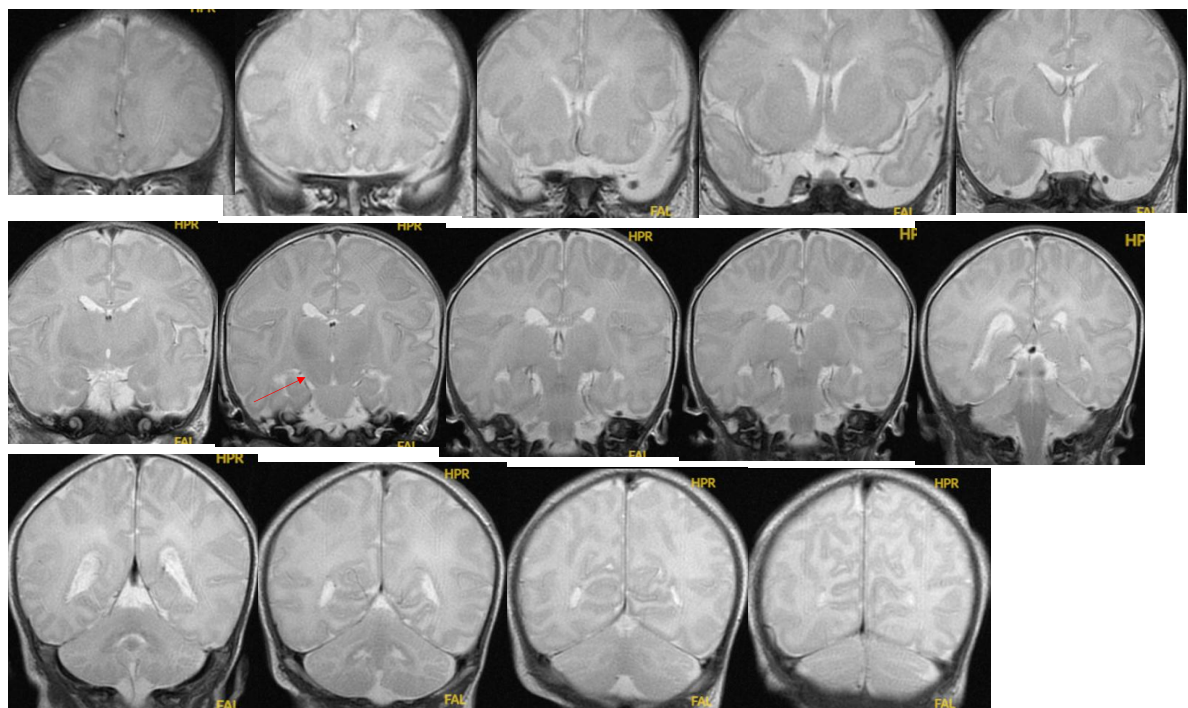
8



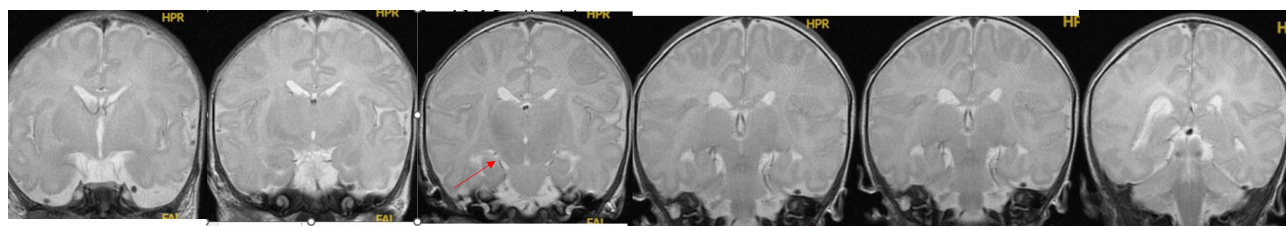
9



10

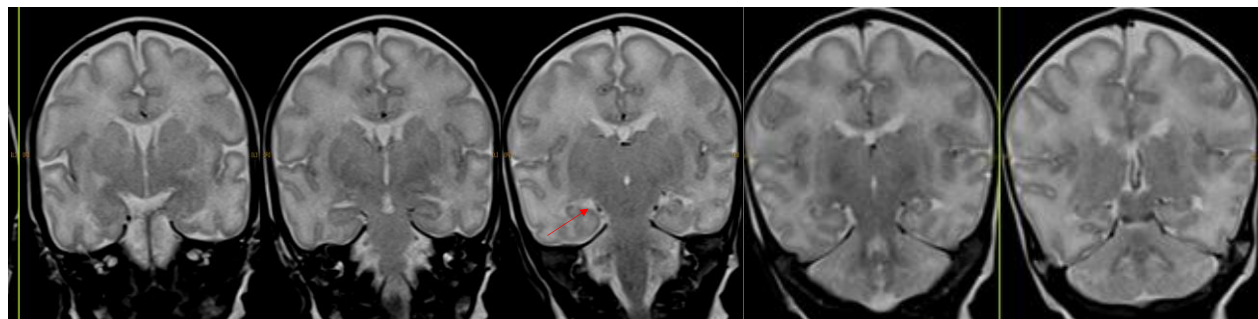


11

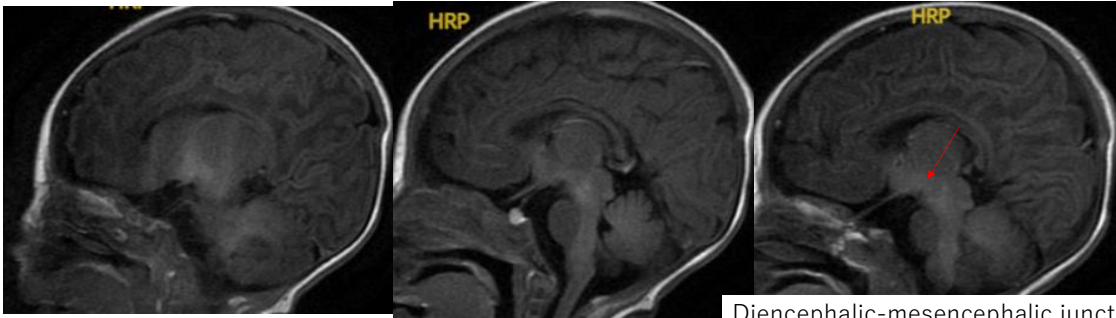


正常

内包・視床下核・黒質の途切れ

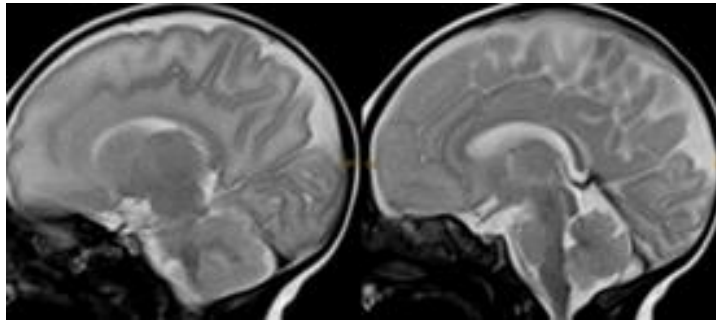


12



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

AMCでは

preterm twitch

writhing tonic
屈筋優勢

fidgety tonic
phasic

twitch

~~tonic~~
~~屈筋優勢~~

tonic
phasic

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

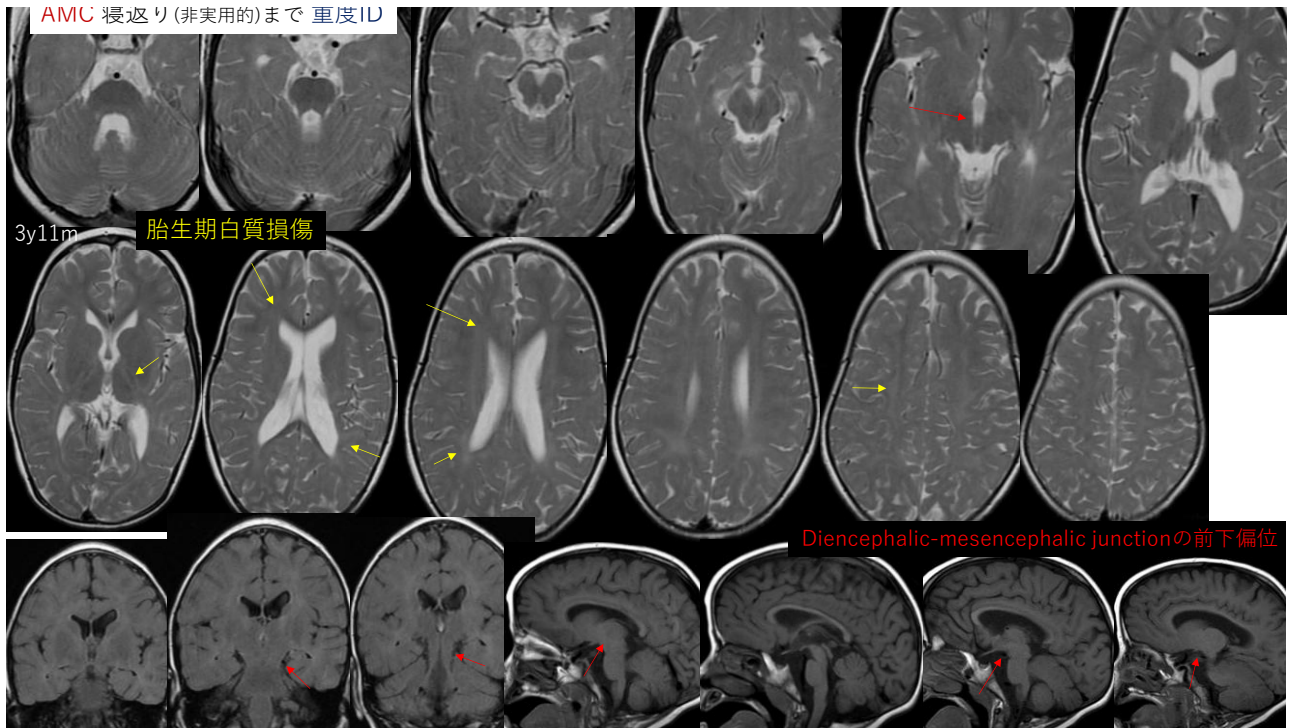
tonicの神経系発達不全
→伸筋優勢

変容tonic系の減退
+ 変容phasic系の進展
→伸筋優勢の減退

反張膝

反張膝が緩む

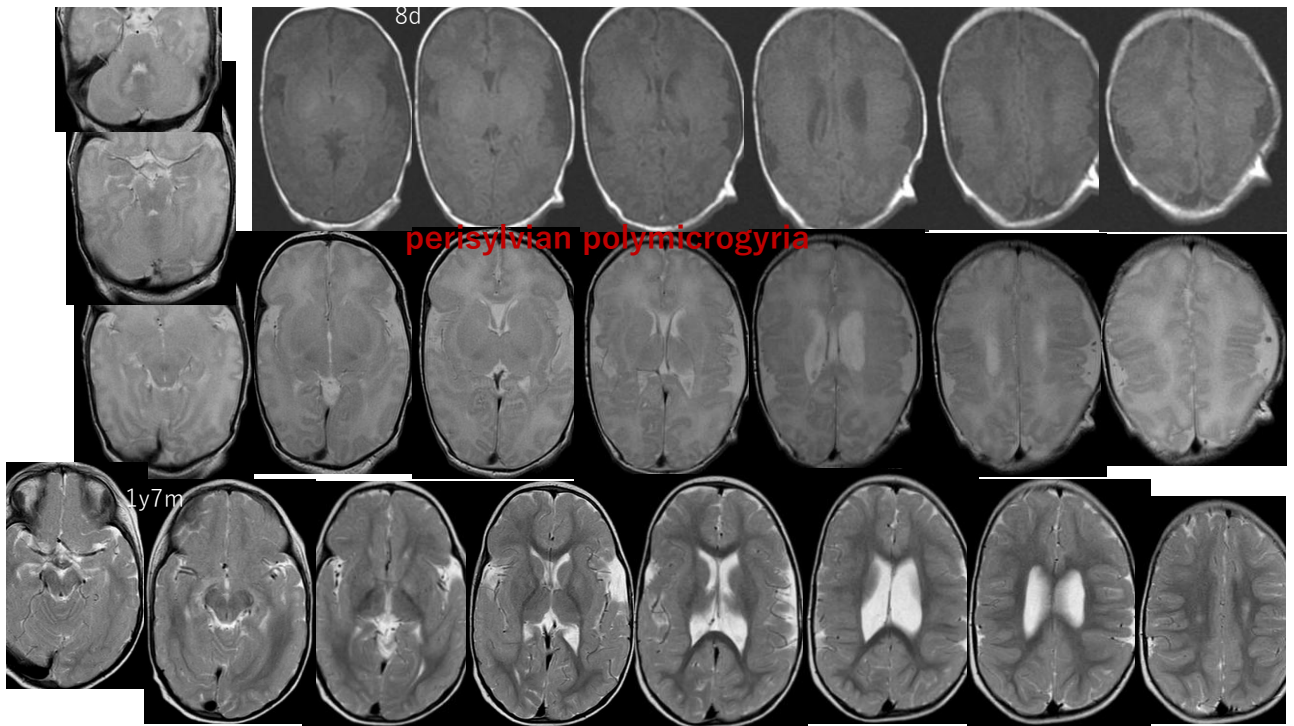
14



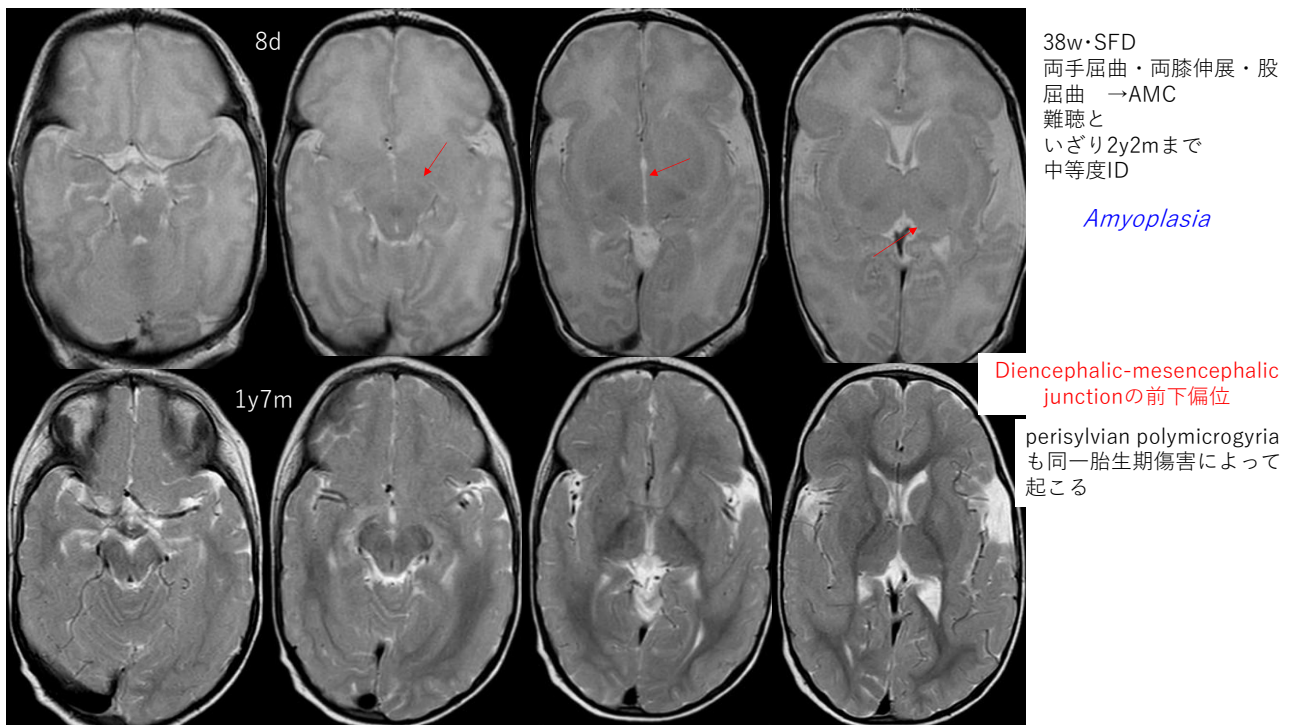
15



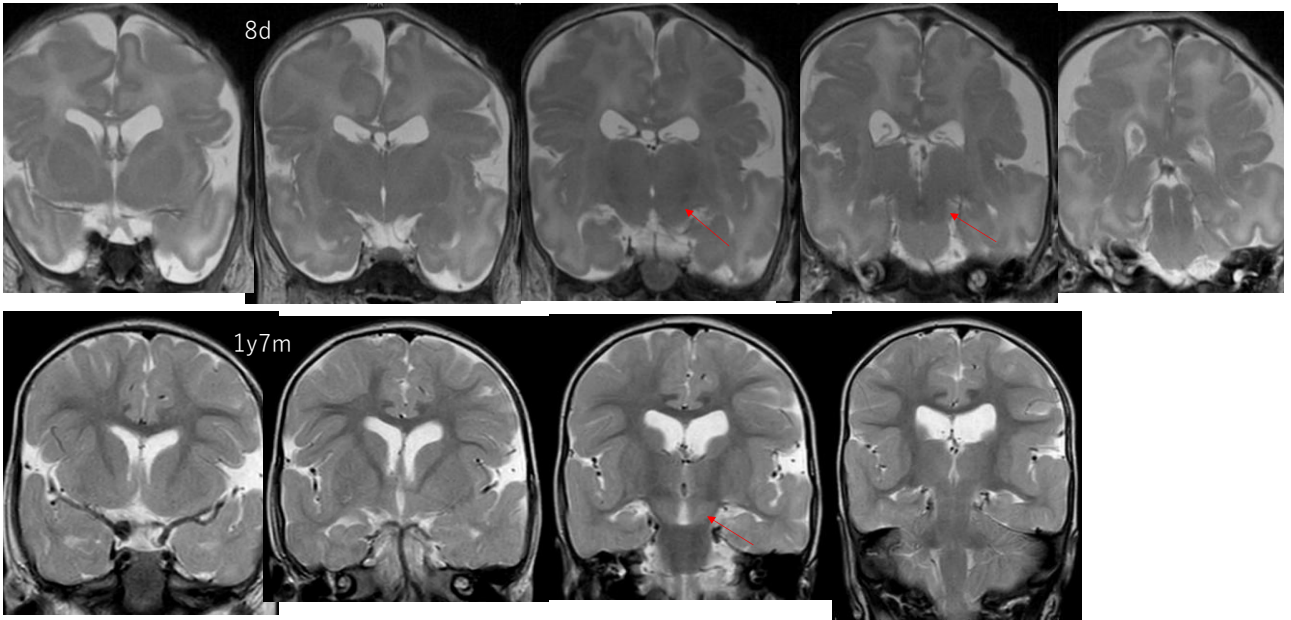
16



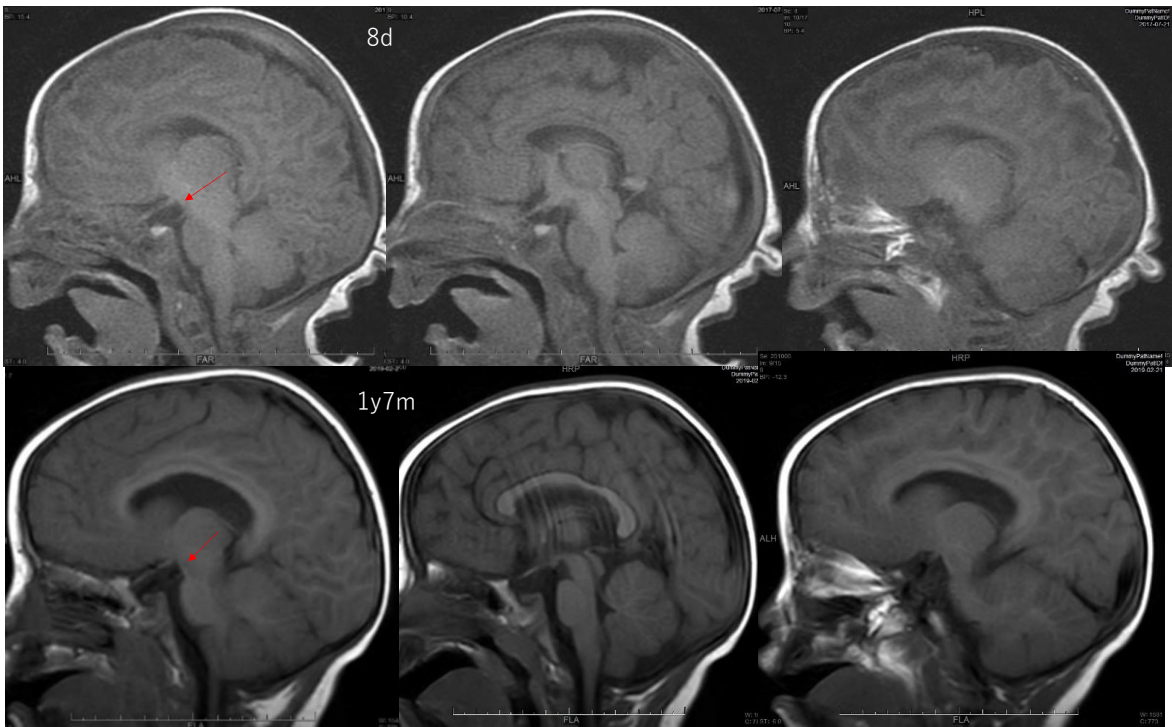
17



18



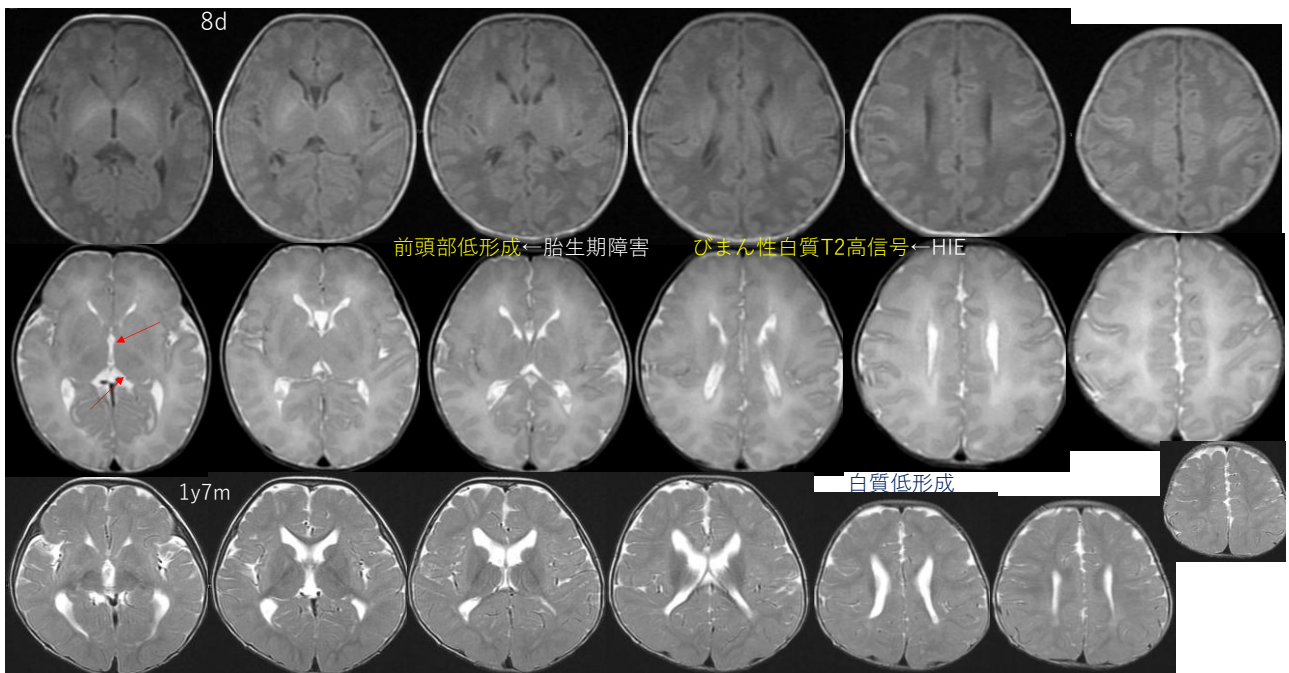
19



20



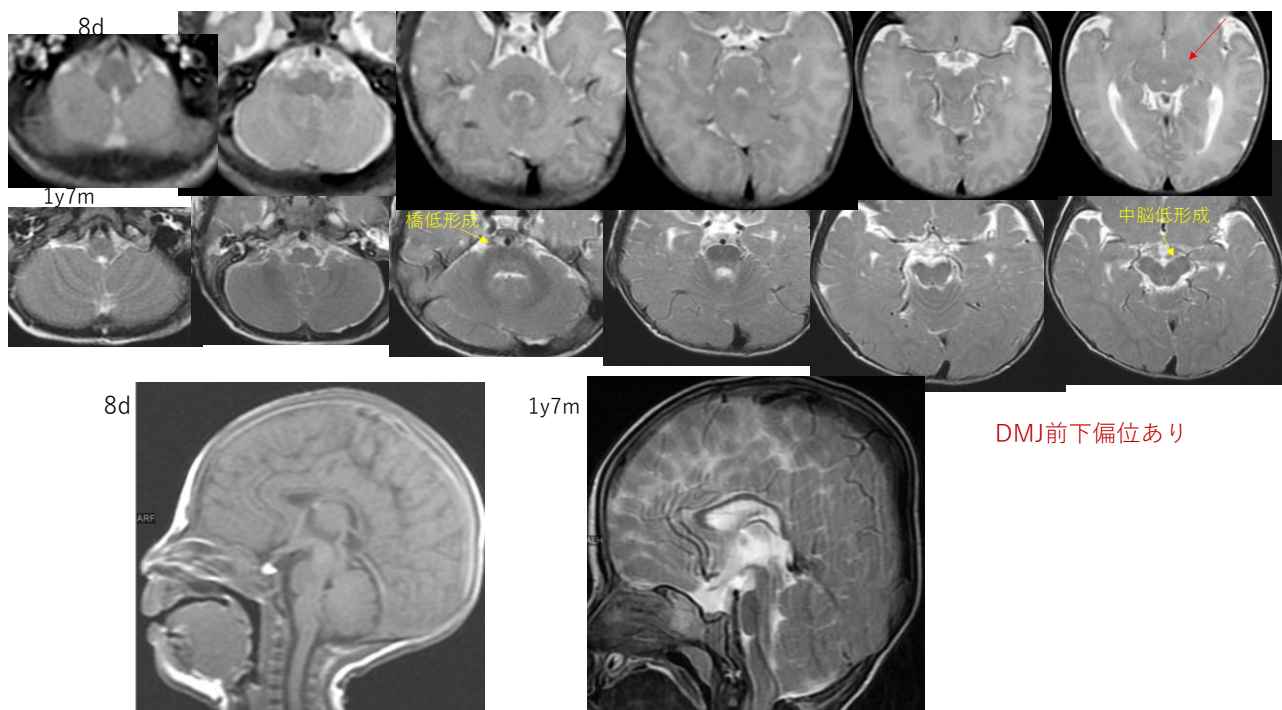
21



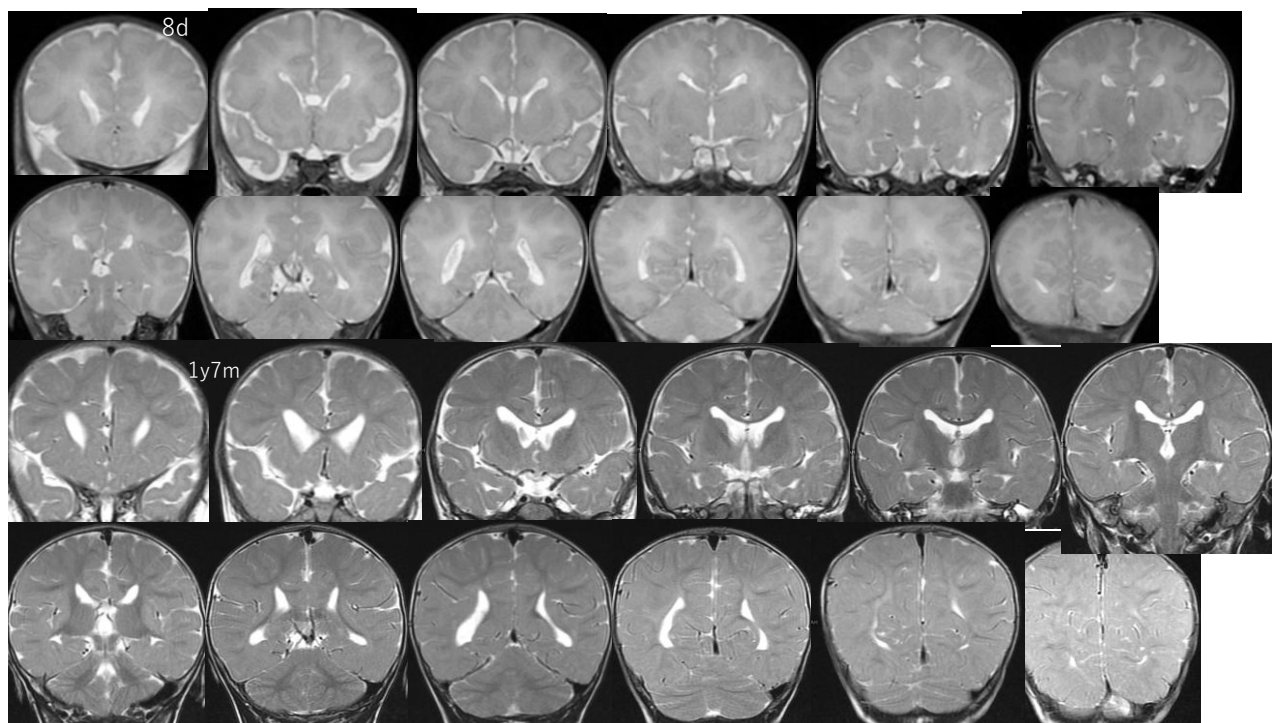
満期。胎児仮死で緊急帝王切。生下時より、肩内旋・肘伸展位。AMC
ウサギ跳び2y8m。肘伸展拘縮はほどけたが、前腕回内・股外転優位。中等度ID

Amyoplasia様がほどける

22



23



24



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 Amyoplasiaには合致しない
肘屈曲位 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, 停留嚢丸 • 独歩 2y10m • 中等度ID • MRIなし



足部 内反・踵骨後方偏位
常時収縮・強靱線維化
• 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

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~~

28