

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

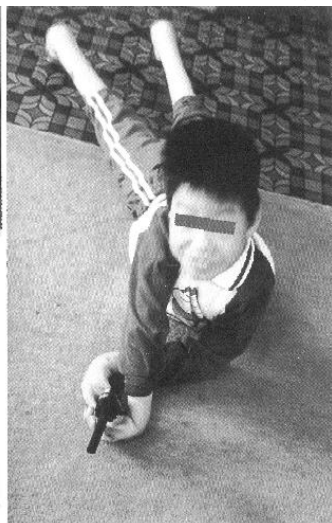
Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. J Bone Joint Surg Am 2009;91 (Suppl 4):40-6.

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**

知的障害なし

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

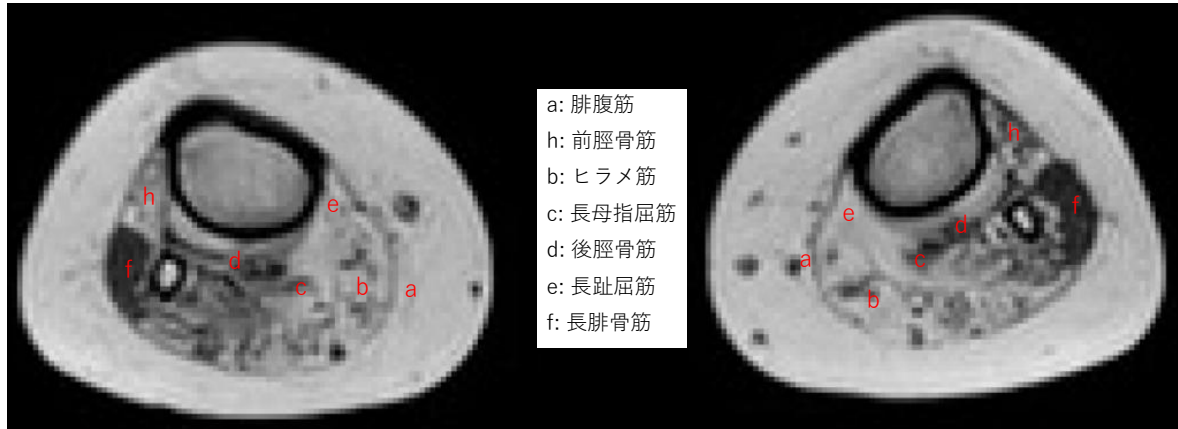
上肢

- 肩内転・内旋と手屈曲・尺側偏位
肘伸展拘縮 or 屈曲拘縮

当該筋が胎生期に短縮する

2

Fig 1. Lack of muscles in every compartment of the leg.

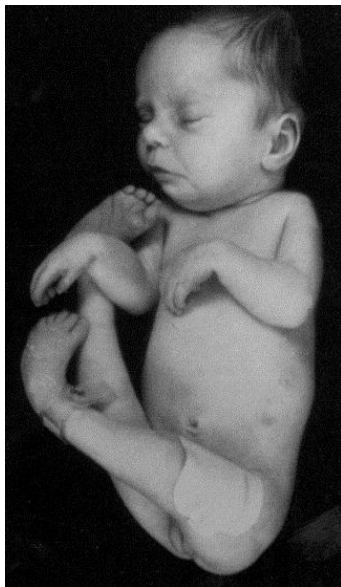


・ 足底屈筋 > 足背屈筋の高度脂肪化 ・ 後脛骨筋は軽度脂肪化
易罹患筋 腓腹筋 > ヒラメ筋 > 前脛骨筋

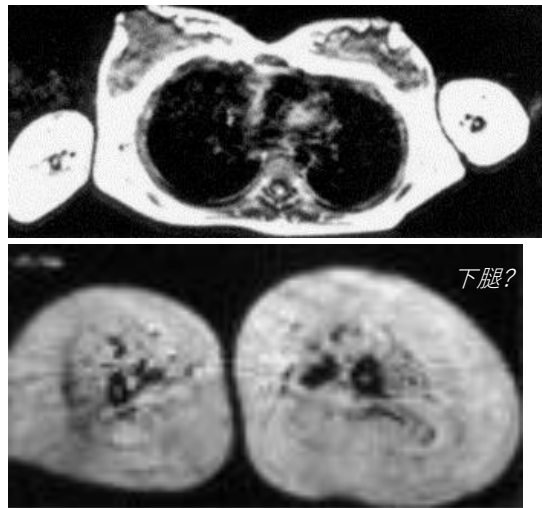
- ・ 足底屈筋・内返し筋(後脛骨筋)は短縮し、外返し筋(長腓骨筋)は無侵襲である→内反足となる
- ・ 腓腹筋のみの短縮は、新生児の股膝屈曲位ではマスクされる

3

J Philpot et al. Neonatal arthrogryposis and absent limb muscles: a muscle developmental gene defect? Neuromuscul Disord 2001;11:489-93.



1m 筋生検(大腿四頭筋): dystrophic
14y 筋MRI: 四肢筋全欠損、体幹筋はいい
頸体幹筋は正。四肢無動。知能は正。

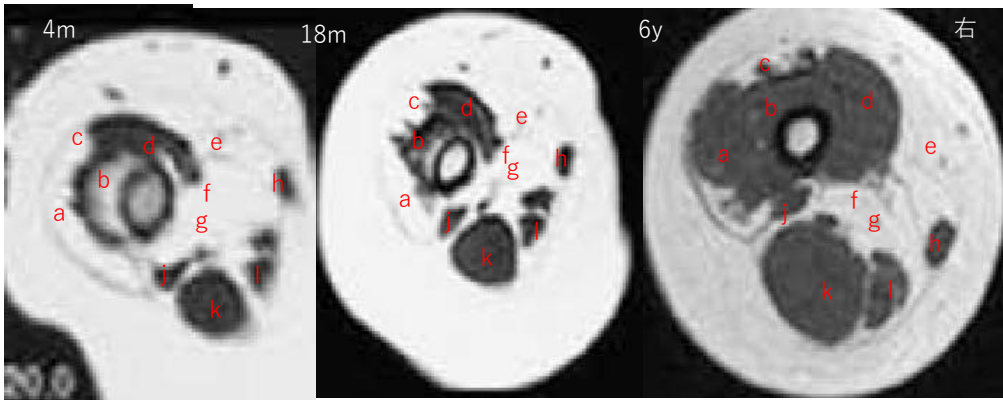


内反足・膝伸展拘縮となるべき足底屈筋・内返し筋と短縮がある

4

Mercuri E, et al. 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・手掌屈・屈指 股外旋・膝伸展・内反足



高度脂肪化筋

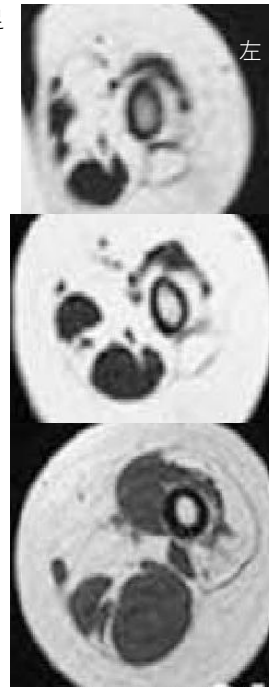
a: 外側広筋
b: 中間広筋 (中央側)
c: 大腿直筋
e: 縫工筋
g: 大内転筋
f: 長内転筋

無変化～肥大筋筋

i: 大腿二頭筋
h: 薄筋
l: 半膜様筋
k: 半腱様筋 (肥大！)
d: 内側広筋

- ・胎生期に個別筋ごとの筋崩壊が起こる
- ・残存筋線維は生後増殖しうる

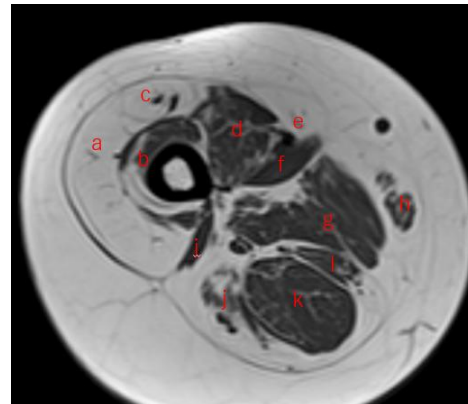
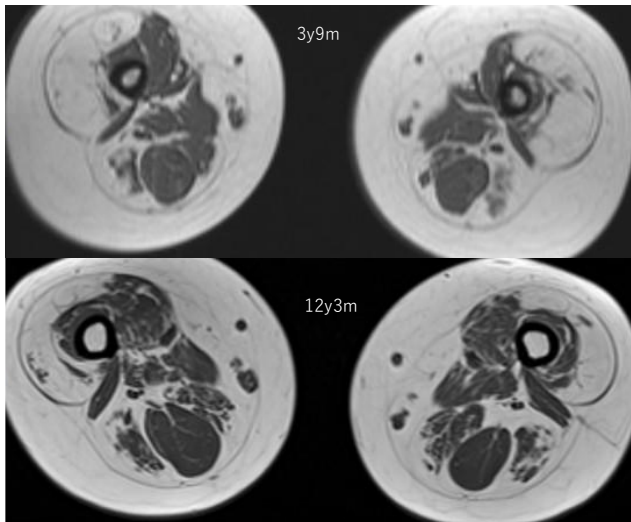
外側広筋・中間広筋の高度脂肪化→膝伸展



5

先天性ミオパチーは実はamyoplasiaであった

- ・ Gowers徴候はあり
- ・ 非進行性
- ・ 新生児期は足背屈制限のみ



高度脂肪化筋

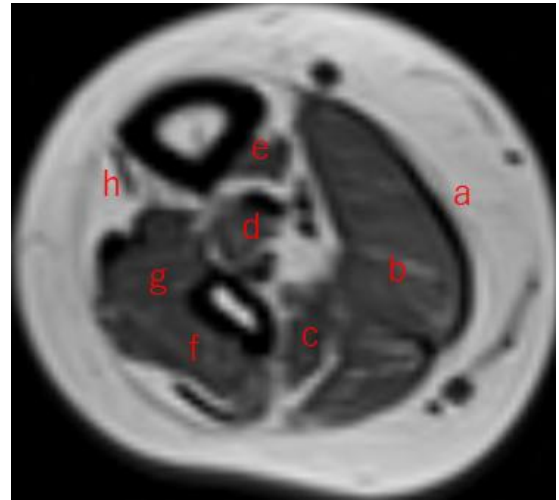
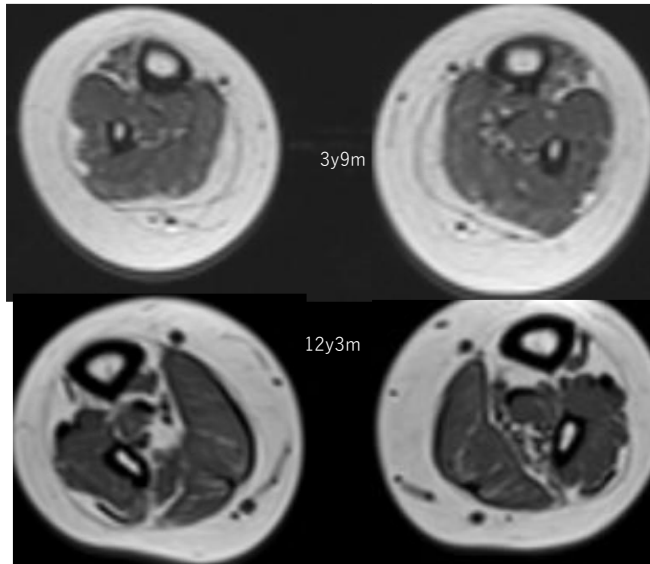
a: 外側広筋 b: 中間広筋 (外側) c: 大腿直筋 e: 縫工筋
中等度脂肪化筋
j: 大腿二頭筋長頭

膝伸筋は外側筋が易罹患

軽変化筋 b: 中間広筋 (外側以外) d: 内側広筋 h: 薄筋 l: 半膜様筋

無変化～肥大筋筋 i: 大腿二頭筋短頭 f: 長内転筋 g: 大内転筋 k: 半腱様筋 (肥大！) * 大殿筋は無変化

6

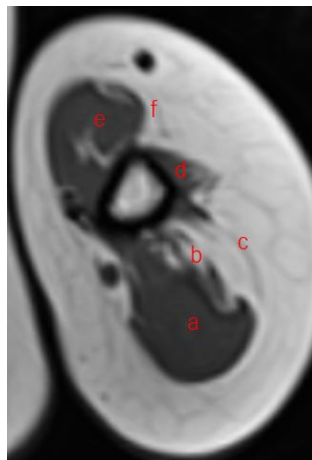
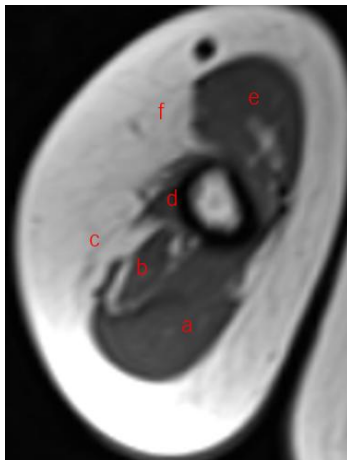


✓ 新生児期は足背屈制限のみ

高度脂肪化筋 a: 腓腹筋（内側・外側）h: 前脛骨筋

微変化～無変化筋 b: ヒラメ筋 c: 長母指屈筋 d: 後脛骨筋 e: 長趾屈筋 f: 長腓骨筋 g: 長指伸筋

7



前腕筋は無変化

高度脂肪化筋 b: 上腕三頭筋（内側頭）c: 上腕三頭筋（外側頭）f: 上腕二頭筋（長頭）

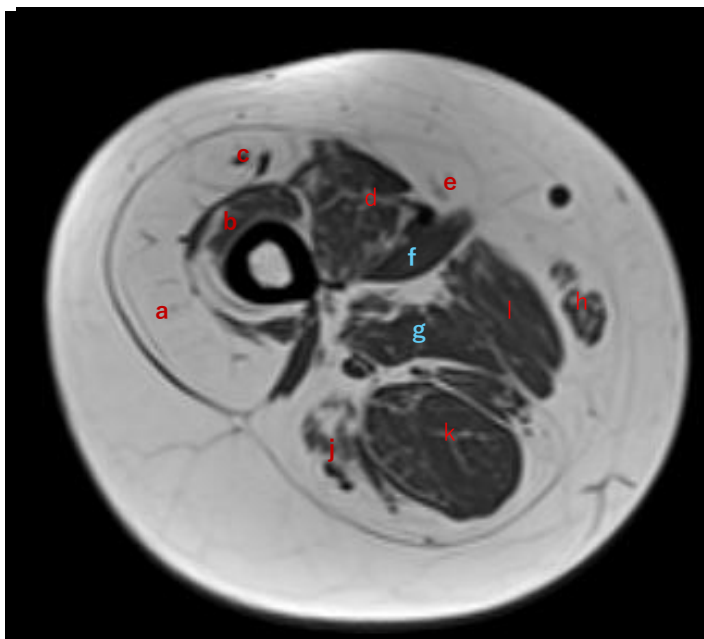
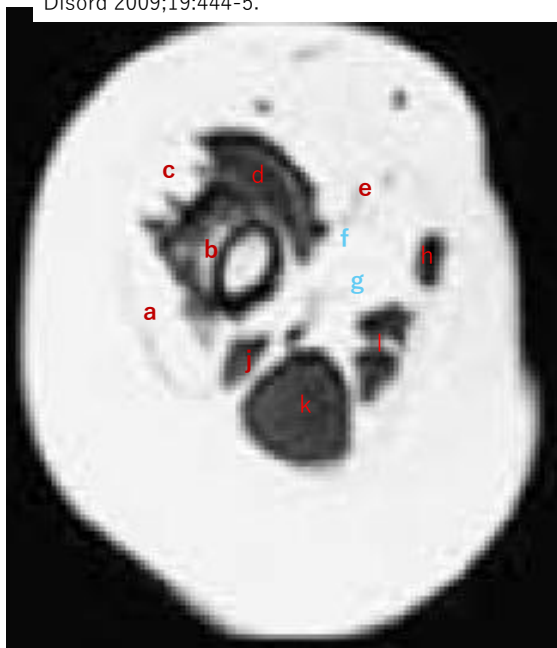
微変化～無変化筋 a: 上腕三頭筋（長頭）b: 上腕三頭筋（内側頭）d: 腕筋 e: 上腕二頭筋（短頭）

上腕筋は外側筋が易罹患

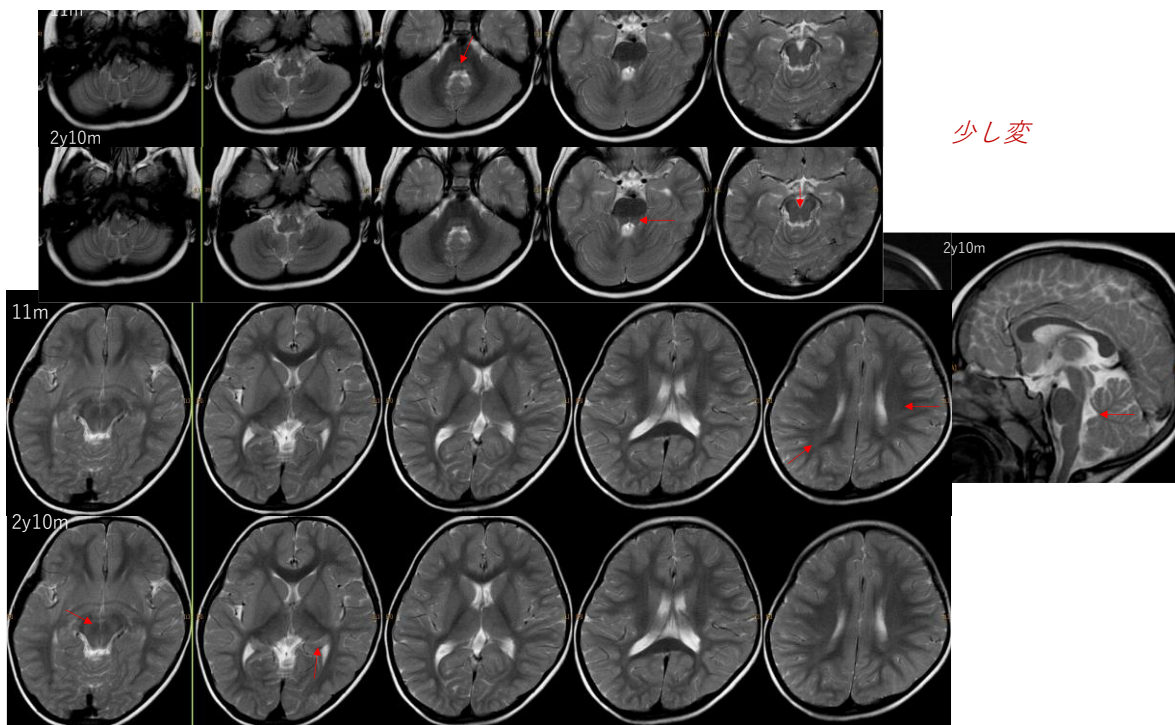
8

Mercuri E, et al. Is there post-natal muscle growth in amyoplasia? A sequential MRI study. Neuromuscul Disord 2009;19:444-5.

先天性ミオパチー例



9



10

AMCの主型のamyoplasiaとは何者なのか

- 胎生期に易罹患筋群がほぼ全崩壊する。この病変は非進行性であり、残存筋は増殖しうる
- 中脳運動関連野(mesencephalic locomotor regionsを含む)の胎生期傷害に起因するか？
- 線維化・脂肪化した罹患筋は短縮し、関節拘縮になる
 - ⇒先天性多発性関節拘縮
 - 先天性ミオパチー(非進行性)
- ✓個別筋に限定しないfascia-muscle損傷(非amyoplasia)による先天性多発性関節拘縮もあり