

# 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



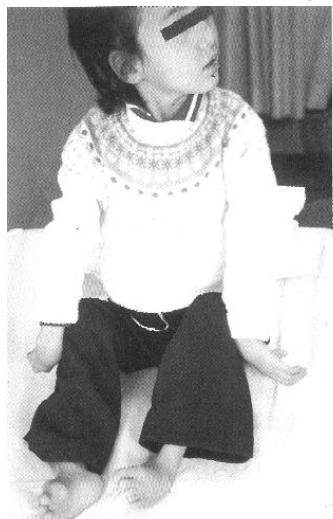
● Distal arthrogryposis 四肢遠位の拘縮

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

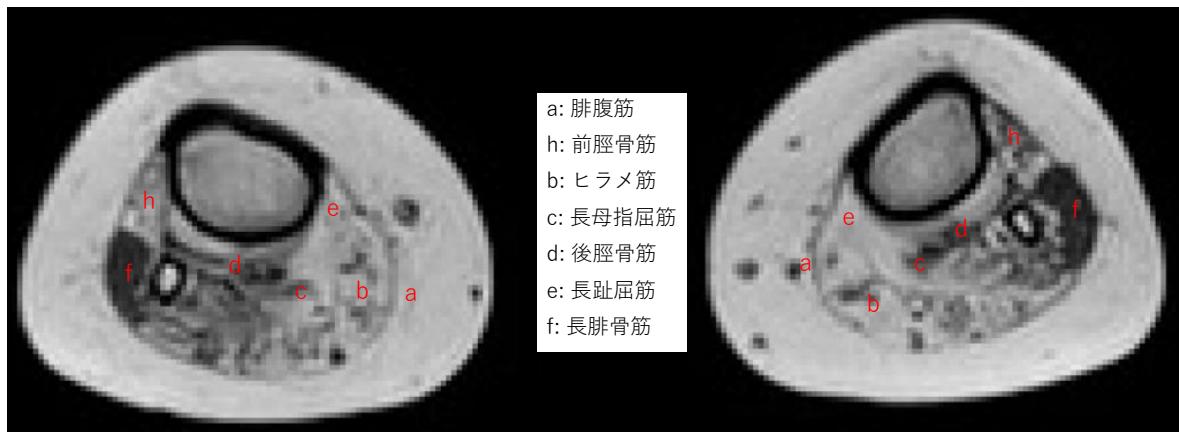
- 肩内転・内旋と手屈曲・尺側偏位
- 肘伸展拘縮 or 屈曲拘縮

当該筋が胎生期に短縮する

2

1

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



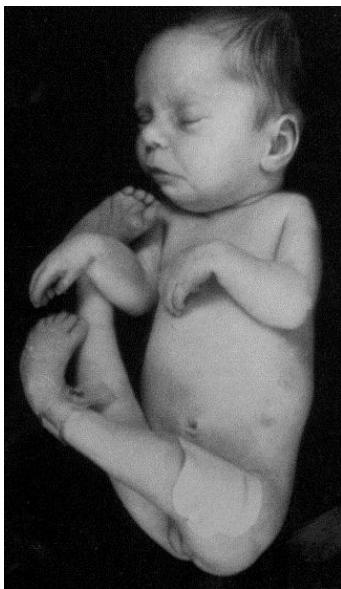
・足底屈筋 > 足背屈筋の高度脂肪化 　・後脛骨筋は軽度脂肪化

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.

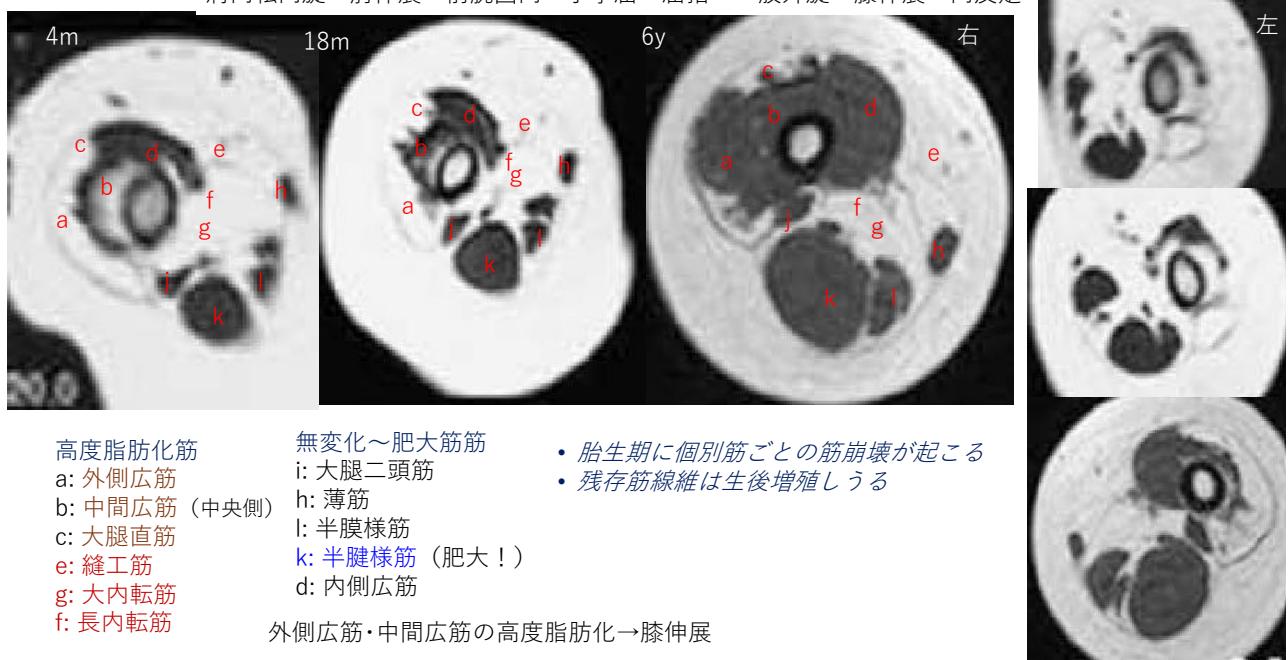


内反足・膝伸展拘縮となるべき足底屈筋・内返し筋と短縮がある

4

2

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



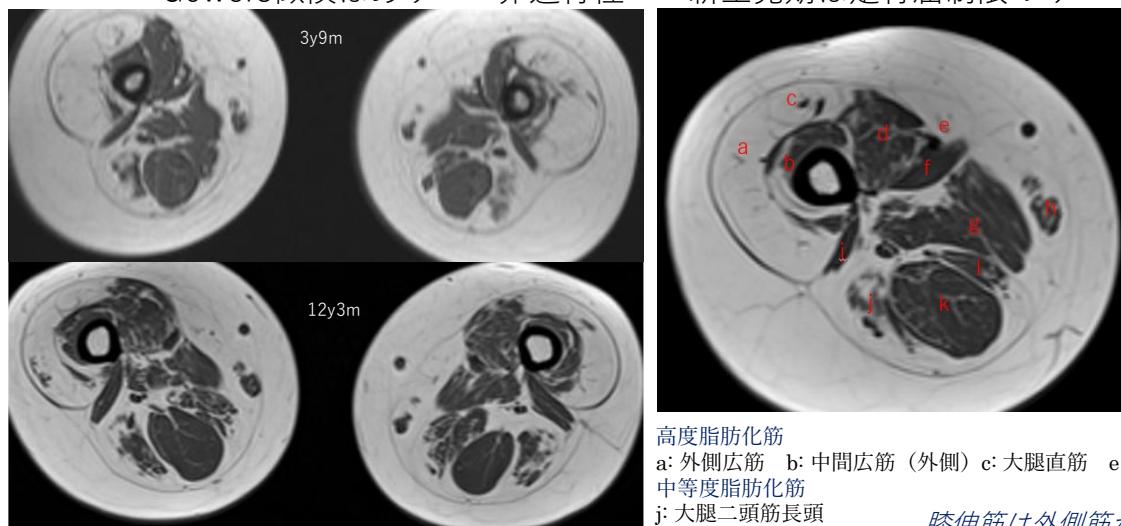
5

## 先天性ミオパチーは実はamyoplasiaであった

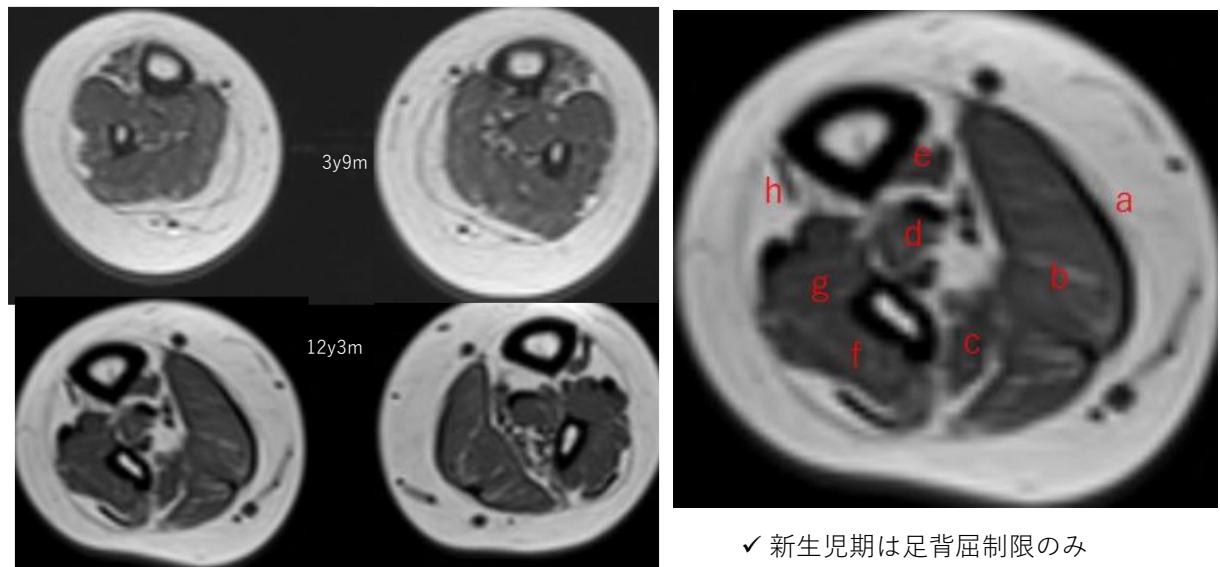
・Gowers徵候はあり

・非進行性

・新生児期は足背屈制限のみ



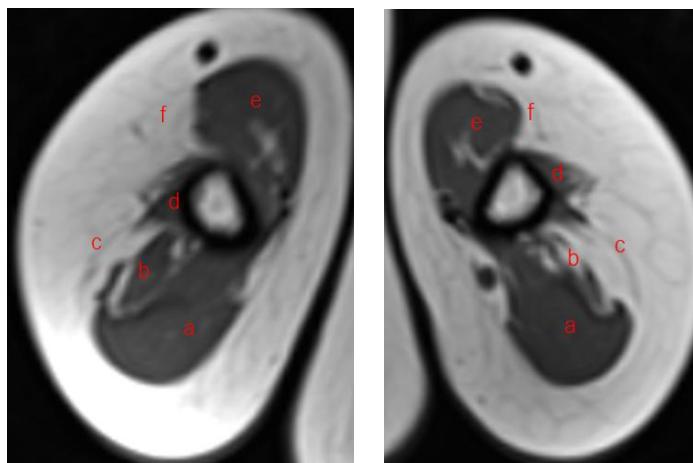
6



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



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）

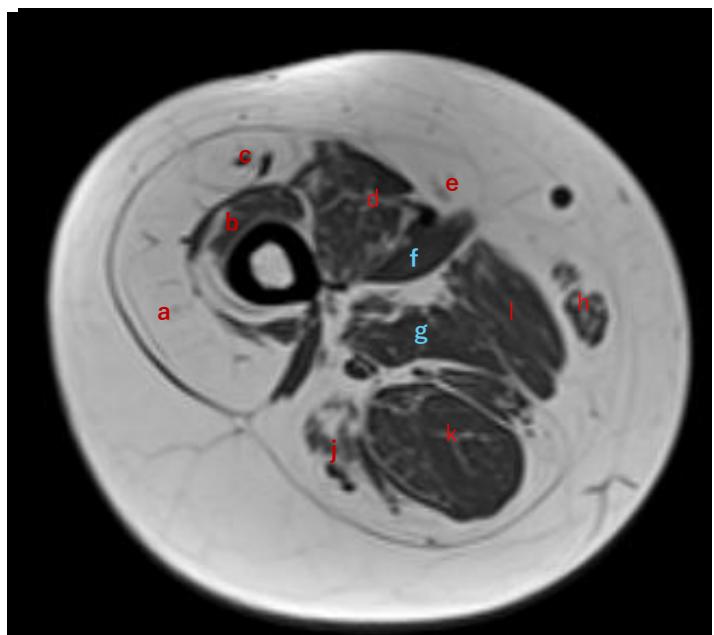
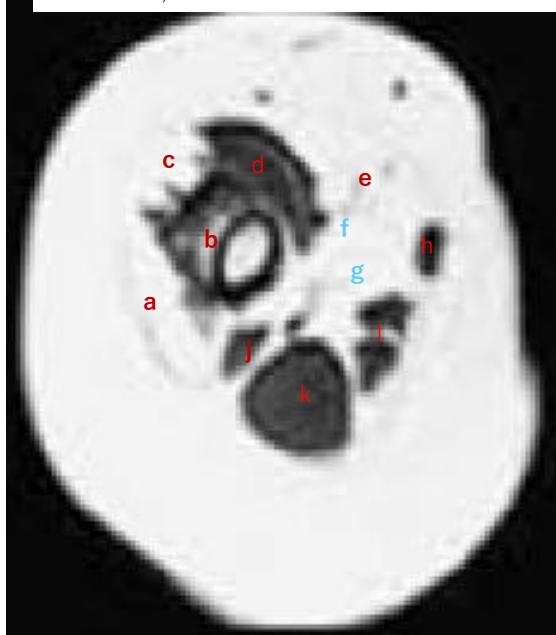
上腕筋は外側筋が易罹患

8

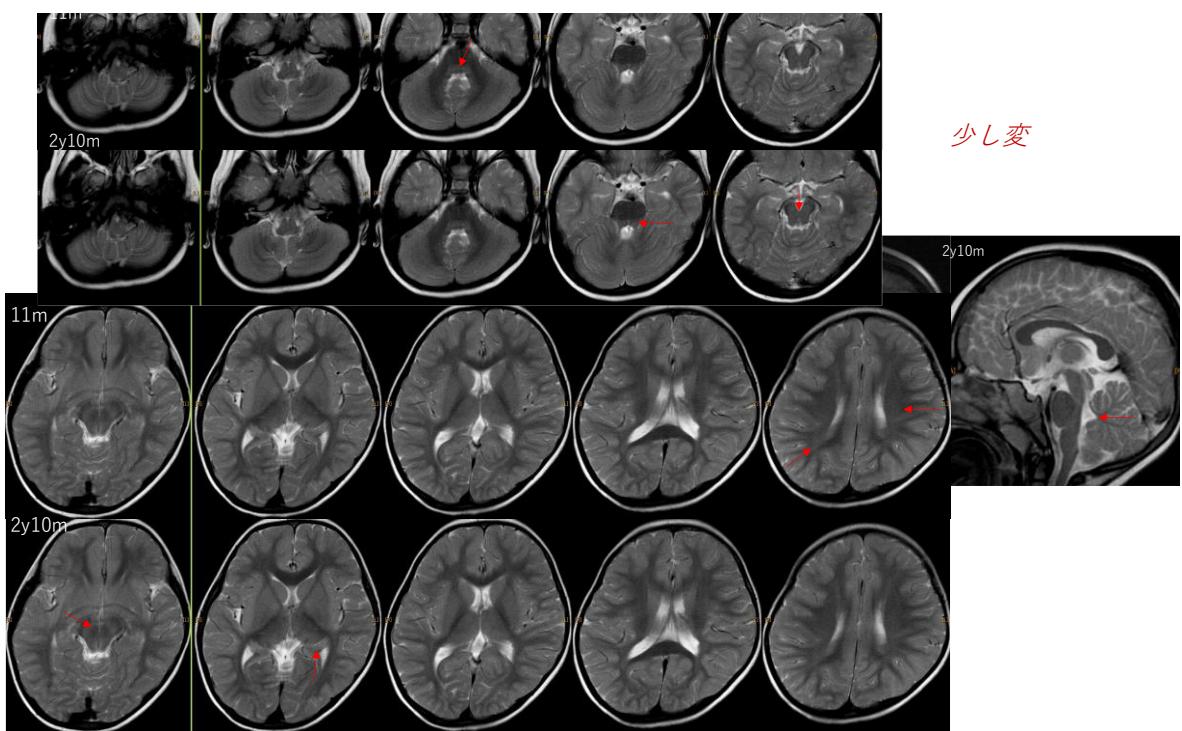
4

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