

1) 症例呈示

筋硬直性ジストロフィー

【症例】52 歳女性。

【主訴】力が弱い。

【既往歴】胆石（詳細不明）、子宮筋腫、卵巣嚢腫（45 歳ぐらいで手術し子宮・卵巣全摘）、白内障（45 歳頃に両眼を手術）

【家族歴】母：80 歳に脳梗塞で死去。父：韓国出身。腰椎圧迫骨折のみ。同胞なし。

【薬剤】（X/5/10-当院整形外科より）カロナール、センノシド、酸化マグネシウム、パンテチン、セレコックス、レパミピド。

【薬剤副作用歴】ない。

【アレルギー歴】ない。

【生活社会歴】

[家族構成]父と同居。未婚。

[生活介護]介護なし。料理・買い物は父親。

[嗜好]飲酒なし。喫煙なし。

【過去の資料】

[当院整形外科カルテより]

X/4/30 自宅階段を登っている途中で足を滑らせ転倒し、左腕を打撲。救急車で当院へ。上肢 X 線・CT で左上腕骨骨幹部骨折を認め入院。手術について説明ししても、本人は説明を理解したとは言いが、全体に何となくぼやっとして変わった人という印象。5/8 に観血的骨整復手術施行。リハビリを行っていたが、全体に筋力が弱く、歩行は可能だが、坐位保持が困難で背もたれがないと倒れてしまう。このままでは自宅に帰れない。5/13 総合内科紹介。

[胸部単純 X 線検査] (X/4/30) 別紙

[心電図] (X/4/30) 別紙

【当科紹介までの経過】（本人より）

小学生時は成績は上位。低学年までは速く走れており、運動も得意。高学年になってからは同級生と比較して走るのが遅く運動が不得意に。特に球技が苦手。

中学 2 年頃から成績低下。思い直して勉強し始めたが成績は伸びなかった。逆上がりはできた。跳び箱は 7 段跳びできた。

私立高校商業科（現在の偏差値 40-46）に進学。友人とバドミントンに興じた。勉強道具などが入った手提げカバンは持てた。

この頃から冷たい飲み物のビンやペットボトルの蓋は力が入らず開けることができなかった。温かいものは開けることができた。この症状は現在まで続く。高校卒業後は事務職に従事。問題なく務めていた。電車通勤でつり革につかまっていた。お盆にお茶をのせて運ぶことは可能。水入りバケツを両手に持つこともできた。雑巾を絞る力が弱く同僚に手伝ってもらっていた。力が弱いことを自覚し始め、ダンベル（重さ不明）を購入したが、重くて持ち上げられなかった。

30 歳頃韓国料理店へ転職。最大 1kg ぐらいの肉の入った手提げ袋を持つ仕事があったが、何とか持つことができた。50 歳頃から精神的に疲れ以後無職。家で 1 日中過ごす。

たぶんこの頃から、椅子から立ち上がるのは問題なかったが、床から起き上がる時は脚がガクガクして起き上がれないことがある。ベッドに横になる時に腹筋が弱いから体を支えることができずバタンと倒れるように横になる。父から「首がいつも前に曲がっていて姿勢が悪い」「目が半開き」と言われる。硬い物を噛んでると顎が疲れてくるので柔らかい物を食べるようになった。包丁を持ったり切ったりすると途中ですぐ疲れてしまうので父にやってもらうようになった。車は定期的に運転していた。ブレーキやアクセルが踏みにくいと思ったことはなく、ハンドルは握れたし何とか回せた。住居はアパートの 2 階。階段昇降は足が上がらないし踏ん張れないのでフラフラしてしまう。今回遂に転んでしまった。モップを使って掃除はできる。

過去に健康診断受診歴なし。

一般健康指標

[食事] 1 日 3 食。偏食なし。

[排尿] 1 日 3-4 回。

[排便] 1 日 0-1 回普通便。

[睡眠] 1 日 7 時間。

[体重変化] 20 歳代 48kg。30 歳 50kg。40 歳 56kg。現在 56kg。

[月経] 子宮全摘後からなし。

【当科紹介時身体所見】(X/5/13)

[生命徴候] 血圧 94/55mmHg 脈拍 85 回/分 SpO2 95%(室内気) 呼吸 20/分、整、補助筋の使用なし、吸気<呼気(1:1.5) 体温 36.6 度

[一般] 顔貌は口と眼が半開きで両側こめかみと頬が痩せている。意識清明 情緒正常 知力低い 栄養正常 体位正常 息の匂い正常 年齢相応の外観 身長 158cm 体重 56kg BMI22.4

[皮膚] 肌理年齢相応 湿潤 色正常 チアノーゼなし 細血管拡張なし くも状血管腫なし 斑状出血なし 点状出血なし 色素斑なし 瘢痕なし デルモグラフィなし 前頭部禿頭あり

[四肢] 爪正常 ばち指なし 静脈瘤なし 浮腫なし 関節正常(但し左上肢はギプスのため未検)

[リンパ節] 頸部・鎖骨上・耳介後部・腋窩・肘・鼠径で触知しない

[眼] 結膜正常 眼瞼正常 眉毛正常 眼突出なし 眼球正常

[頸] 甲状腺正常 唾液腺正常 腫瘤なし 瘢痕なし

[耳] 耳介正常 鼓膜正常

[口腔] 口唇正常 粘膜正常 舌正常 歯正常 扁桃正常

[乳房] 腫瘤なし

[胸郭]形状正常 動き正常 瘢痕なし

[肺]打診音正常 呼吸音正常 気管支音なし う音なし 摩擦音なし

[心臓]頸静脈拍動は臥位でも観察できず 心尖拍動鎖骨中線 心濁音界は右界が胸骨右縁、左界が鎖骨中線 心音 1 音正常、2 音正常、3 音なし、4 音なし、雑音なし 心膜摩擦音なし

[血管]

右頸動脈＋、橈骨動脈＋、大動脈＋、大腿動脈＋、膝窩動脈＋、足背動脈＋

左頸動脈＋、橈骨動脈＋ 大腿動脈＋、膝窩動脈＋、足背動脈＋

頸動脈雑音なし 鎖骨下動脈雑音なし 腹部大動脈雑音なし 大腿動脈雑音なし

[腹部]腸雑音 30 秒間で 5 回低張な腸雑音を聴取する 軽度肥満あり 下腹部正中切開痕あり 静脈怒張なし 蠕動なし 腹水なし 肝縦幅 10cm(鎖骨中線上)、肺肝境界第 7 肋間 肝臓不触 胆嚢不触 脾臓不触 右腎不触 左腎不触

[直腸]未検

[神経]

記憶：長谷川式簡易知能評価スケール 28 点

脳神経：視野障害なし 瞳孔 3mm/3mm 対光反射両側迅速 眼球運動は両眼とも水平方向は約 6 割・垂直方向約 8 割動く 複視なし 両眼眼瞼下垂あり 額の皺はつくれる 口輪筋(右/左)4-/4- 眼輪筋 3/3 顔面左右対称 耳こすり 右 20cm 左 30cm 可 挺舌下口唇を超える 舌で頬を押す力弱い wriggle 可 萎縮なし 線維束攣縮なし 構音障害あり (パ行・ラ行・カ行いずれも不明瞭)

運動：MMT(右/左)

SCM 4-/4-, 僧帽筋 4+/4+, 頸部屈曲/伸展 2/4、biceps 4/*, triceps 4/*, wrist.ext 3/* wrist.flex 3/*, digits.ext 3/*, digits.flex 3/*, iliopsoas 5-/5-, gluteus 5/5, 膝屈曲 4+/4+ 伸展 4+/4+, 足屈曲 4/4 伸展 4/4

* 左上肢はギプスのため未検

両側手内筋の萎縮あり 筋トーンスは低下している fasciculation なし 不随意運動なし

反射(R/L)：下顎 - BTR -/- BrTR -/- TTR -/- PTR -/- ATR -/- Hoffman -/- Trommner-/- Wartenberg -/- Babinski -/- Chaddock -/-

足関節クローヌスなし

感覚：触覚・痛覚正

協調運動：指鼻試験正常 膝かかと試験正常 回内回外正常

【当科紹介時検査所見】(X/5/13)

[血液尿検査]別紙。

[胸部 X 線単純写真]別紙。

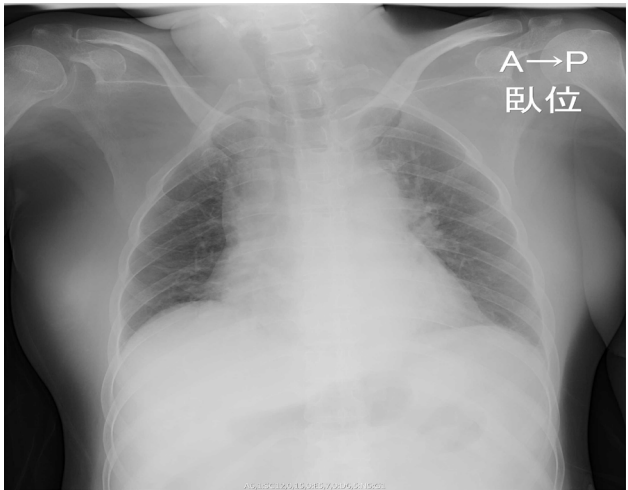
[心電図]別紙。

2) 検査

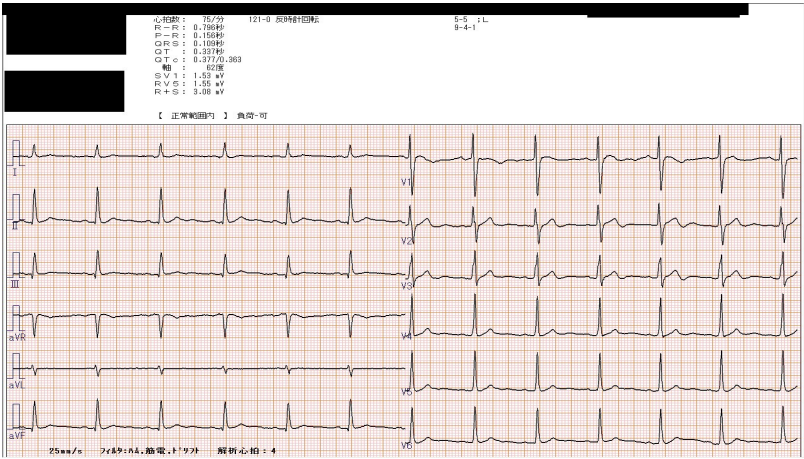
	基準値	X/5/13
イベント		
血液検査		
TP (g/dl)		6
Alb (g/dl)		3.1
ALT (U/l)		23
LDH (U/l)		165
ALP (U/l)	38- 113	138
γGTP (U/l)		32
CPK (U/l)		77
T-Chol (mg/dl)		224
TG (mg/dl)		179
BUN (mg/dl)		8.8
UA (mg/dl)		5.3
Na (mmol/l)		147
Cl (mmol/l)		116
K (mmol/l)		5
Ca (mmol/l)		9.7
CRP (mg/dl)		1.28
WBC (/μl)		4200
Neut (%)		60.8
Eosi (%)		5
Baso (%)		0.7
Mono (%)		7.1
Lymph (%)		26.4
Hb (g/dl)		11.9
MCV (fl)		107.1
MCH (pg)		35
MCHC (g/dl)		32.7
PLT (万/μl)		26.8

尿検査		
肉眼所見		黄色透明
pH		7.5
蛋白		±
糖		－
ウロビリノーゲン		±
ビリルビン		－
ケトン体		－
潜血		－
比重		1.022

胸部単純 X 線写真



心電図



3) 診断プロセス

プロブレムリスト <予測>

1 若年発症慢性脱力症 → <Sporadic Juvenile-Onset Spinal-Cranial Nerve Muscle Atrophy/Motonic Dystrophy>

診断プロセス

1 慢性脱力症 → 若年発症慢性脱力症 → 若年発症慢性進行性脱力症 → 若年発症慢性進行性 神経原性脱力症/筋原性脱力症 →
→ <Sporadic Juvenile-Onset Spinal-Cranial Nerve Muscle Atrophy/Motonic Dystrophy>

慢性脱力症 → 若年発症慢性脱力症

要点 思春期から成年期につづく脱力	注釈 発症様式 初発障害
事象	考察
小学生低学年：成績上位・競争速・運動得意 小学生高学年：競争遅 小学生時肥満なし？ 体重20歳代48kg 運動不得意・球技苦手 中学2年：逆上がり可・跳箱は7段閉脚跳び可（高能力？） 成績低下 鉛筆持つ？ 高校：手提げカバン（勉強道具）持てた 両腕？持ち方？（指はそえるだけ？） 瓶・ペットボトル蓋開け（温可能 冷不能） 現在まで持続 バドミントン可 羽根つき程度か 走り回れたか？ 球技の大きいボール保持？ ソフトは？ 高卒後：事務職仕事支障なし 盆の茶運び可 雑巾絞り力が弱 水入りバケツを両手に持つ 重さ？ 中学勉強道具と？ 力が弱いことを自覚し始めた	juvenile-onset 大腿骨盤筋力低下？ 足首は？ 苦手球技はバレー・バスケ・ソフト上肢？ サッカー下肢？ 手指手内筋・腕筋・上肢帯筋・腰背腹筋力 正 成績低下 生物的？文化的？ 在日韓国人？ 手首・手掌筋力 正 symmetrical? 手指屈筋力低下（温でボトル内圧高 蓋膨張） distal weakness ラケット細い柄握り締め 正 手内筋 正 myotonia は？ 手指屈筋力？ 肘屈曲上腕筋力低下（なし） 前腕・手内筋力低下 symmetrical distal weakness

→ 若年発症慢性進行性脱力症（distal--->proximal--->cranial N (bulbar-suprabulbar muscle)

要点 脱力筋範囲 緩徐に広がる	注釈 障害範囲 経時経過
事象	考察
30歳頃：韓国料理店へ転職 手提げ袋1kgまでなら可（水1Lまで） 50歳頃：精神的に疲れ以後無職 起床不能 脚がガクガク 立ち上がれない？ ベッドに横になる時に腹筋が弱いから体支え不能 顎が疲れてくるので柔らかい物を食べる 階段昇降は足が上がらず 踏ん張れない 包丁扱い易疲労 ハンドルは握れたし何とか回せた 坐位保持が困難で背もたれがないと倒れる 「首がいつも前に曲がっていて姿勢が悪い」 「目が半開き」 顔貌は口半開き 両側こめかみと頬が痩せ 眼が半開き（開眼？閉眼？） 閉眼眼輪筋3/3 両眼眼瞼下垂 開眼眼瞼挙筋？ 眼球運動は両眼とも水平方向は約6割・垂直方向約8割 耳こすり 右20cm 左30cm可 舌で頬を押す力弱い 舌萎縮なし 構音障害あり scapular winging？ 両側手内筋の萎縮 筋 トーンス低下 肺肝境界第7肋間 深呼吸で上下は？ SpO2 95%(室内気) 呼吸20/分で EKG 正 記憶：長谷川式簡易知能評価スケール28点 知力低い 胸鎖乳突4-/4-, 僧帽筋4+/4+, 頸部屈曲/伸展 2/4, biceps 4/*, triceps 4/*, wrist.ext 3/* wrist.flex 3/*, digits.ext 3/*, digits.flex 3/*, 膝屈曲4+/4+ 伸展4+/4+, 足屈曲4/4 伸展4/4 iliopsoas 5-/5-, gluteus 5/5, Myotonia？ 腱反射：下顎 - BTR -/- BrTR -/- TTR -/- PTR -/- ATR -/- Hoffman -/ Trommner -/- Wartenberg -/- Babinski -/- Chaddock -/- ALT (U/I) 23 LDH (U/I) 165 CPK (U/I) 77	手首・掌・指筋力低下 両腕？ 中学時代よりも低下 distal weakness 下部体幹屈曲筋力低下 lumboabdominal muscle weakness 咀嚼筋力低下 cranial N muscle weakness(N V VII suprabulbar) 股関節屈曲腸腰筋大腿筋力低下？ proximal weakness 膝伸展大腿筋力低下 足 首屈曲は？ proximal weakness 手・前腕筋力 低下 distal weakness 上肢瞬時運動 可能 運転ハンドルは握りしめない myotoniaなし？ 体幹下部筋力 低下 proximal weakness 頸部屈曲筋力 低下？ proximal weakness? 開眼・閉眼筋力？ (cranialN muscle weakness) 閉口筋力低下・萎縮 cranialN V VII muscle atrophy (suprabulbar muscle) cranialNVII筋力低下 suprabulbar weakness cranial N III 筋力？ (suprabulbar weakness?) 外眼筋力低下 cranial NIII・IV・VI 筋力低下 suprabulbar weakness 難聴なし cranial N VIII weaknessなし cranilNXII筋力低下 bulbar muscle weakness bulbar muscle weakness (U-Limb) distal muscle atrophy 横隔膜筋力？ 軽度低酸素血症 心筋障害徴候なし 記憶 可 知力低い（意見の記述） 知力観察所見（事実の記述）は？ (U-limb>L-L) distal weakness quadriceps 4/5 患者症状記述と相反？(脱力は軽減?)症状実演証言必要 ileopsoas 5/5 腹直筋は？ 患者症状記述と相反？(脱力は軽減?) 腱反射 全陰性 膝・足関節筋力4/4で PTR・ATR なし CPK normal 多くのdystrophyは否定

→ 若年発症慢性進行性 神経原性脱力症/筋原性脱力症

要点 Neuropathy Myopathy	注釈 タイプ機序
事象	考察
感覚：触覚・痛覚正 脱力のみ 協調運動 正 遠位筋よりはじまる ALT (U/l) 23 LDH (U/l) 165 CPK (U/l) 77 (正常CPK) 線維束攣縮なし(観察難?) 瀰漫性筋トーンス低下 無腱反射：筋力レベルに見合わず陰性 成人期白内障 (前頭部禿頭) Myotonia + ? - ?	Myopathy = Motor Neuropathy Myopathy = Motor Neuropathy Neuropathy > Myopathy Neuropathy > Myopathy (Myopathy > Neuropathy) Myopathy = Lower Motor Neuropathy Lower Motor Neuropathy > Myopathy (筋力4/5で陰性) Myopathy > Neuropathy (Myotonia + ならば) Myopathy: Myotonic Dystrophy (Myotonia - ならば) Neuropathy: Lower Motor Neuropathy

→ < Sporadic Juvenile-Onset Spinal-Cranial Nerve Muscle Atrophy / Myotonic Dystrophy >

要点 遺伝性/非遺伝性	注釈 etiology
事象	考察
母：80歳に脳梗塞で死去 父：韓国出身・腰椎圧迫/骨折のみ 同胞なし 未婚 45歳頃：白内障(両眼を手術) 前頭部禿頭 TP (g/dl) 6 Alb (g/dl) 3.1 TGI 2.9 WBC (/μl) 4200 PLT (万/μl) 26.8 Hb (g/dl) 11.9 MCV (fl) 107.2 (遺伝覚書) * Hereditary Spinal Muscle Atrophy : A-R * Hereditary Progressive Spinobulbar Atrophy : X-R * Myotonic dystrophy : A-D	母；高齢死去 父：何歳健在？ 死亡同胞なし？ 両親に神経筋肉疾患なければHereditary A-D・X-D否定 成年期白内障！ 両親同胞には？ 成年女子禿頭(45才外科的無卵巣症) 禿頭いつから？45才前？ hypergammaglobulinemia なし signs of active inflammation なし immune-mediated disease否定 疾患性質はdegenerative disease

P) Dx : EMG NCS Genetic Study
--

プロブレム：Muscle Weakness

Myopathy

- ⊃ Hereditary ⊃ Dystrophy ⊃
 - ・ Duchenne muscular dystrophy: Proximal pelvic>shoulder Calf hypertrophy Scapular wing X-R
 - ・ Myotonic dystrophy 1 and 2: Myotonia 1distal 2proximal Cataract Frontal balding Eyelid ptosis A-D
 - ・
- Mitochondrial myopathies: Exercise intolerance Proximal girdle Extraocular muscle Migraine
- ⊃ Congenital ⊃
 - ・ Nemaline Myopathy
 - ・
- ⊃ Acquired ⊃ Immune-mediated ⊃
 - ・ Polymyositis
 - ・ Dermatomyositis
 - ・ Inclusion Body Myositis: Men Asymmetrical quadriceps Finger-flexor Dysphagia
- ⊃ Toxic ⊃

Neuropathy

- ⊃ Upper Motor Neuron ⊃
 - ・ ALS
 - Progressive Lateral Sclerosis
- ⊃ Upper and Lower Neuron ⊃
 - Progressive Bulbar Palsy
- ⊃ Lower Motor Neuron ⊃ Hereditary ⊃
 - Progressive Muscular Atrophy(PMA)
 - Spinal Muscle Atrophy (SMA A-R): Proximal - Lower--> Distal - Upper
 - SMA1 onset >6mo infantile
 - SMA2 onset 6-18mo
 - SMA3 onset >12mo juvenile
 - SMA4 adult-onset 3rd-4th decade
 - Progressive Spinobulbar Muscular Atrophy(X-R) : most common adult-onset
 - Slowly progressive Lower limbs Proximal and/or distal
 - Facial - Bulbar - Limb - Orolingual fasciculations
 - Hereditary Distal Spinal Muscular Atrophy
 - Slowly progressive symmetrical (Legs - Feet--> Hands - Forearms)
- ⊃ Acquired ⊃ Sporadic ⊃
 - ・ Sporadic Adult-Onset Spinal Muscular Atrophy(Sporadic SMA):
 - M>F (Onset Proximal Upper)
 - Sporadic Distal Spinal Muscular Atrophy:
 - Slowly progressive symmetrical (Legs - Feet--> Hands - Forearms)
- ⊃ Immune-mediated ⊃
 - Multifocal Motor Neuropathy(MMN) :
 - slowly progressive asymmetrical distal weakness of the limbs

- Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy (CIPD)

- Neuromuscular Junction Disease** ⊃
- Myasthenia Gravis
 - Eaton-Lambert Syndrome

4) その後

【問診】

父親は介護なしで生活。80 代の高齢。家事・外事すべて自行。患者は同胞なく一人っ子。ペットボトルの蓋を開ける際にミオトニアあり。車のハンドルを握る時にはミオトニアなし。質問には答えるがぼんやりした様子で、返答が明確でない事多い。

【身体所見】

両側とも腿上げ可能。足関節の背屈・底屈はいずれも MMT:3。ベッドで横になるように指示すると、まず座位になり（座位は可能）、後ろを確認して、そのままバツタンと倒れるように横になる。

腹直筋筋力 未。肺肝境界 深呼吸時変動 未。

**percussion myotonia +
grip myotonia +**

【遺伝子検査】

DM キナーゼ：

EcoRI 14.3kb（正常コントロール:9.8kb, 8.6kb）

Bgl I 7.9kb（正常コントロール:3.4kb）→約 1500 回の増幅

＜方法＞

DNA 抽出→制限酵素処理→電気泳動→サザントランスファー→ハイブリダイゼーション
→化学発光検出→判定

【肺機能検査】

VC:1.91L 予測率 74.7%

FEV1.0: 1.59L 予測率 73.3%

【心エコー】正常

【ホルター心電図】上室性期外収縮を少数認めるのみ

当方プロブレムリスト：

1 若年発症慢性脱力症 →筋硬直性ジストロフィー（DM1）

＜総合プロブレム方式は哲学か？＞

のような問いの議論があったので当方見解を付記(2020.07.25)

・総合プロブレム方式は科学

・科学は真理追及の方法

科学の方法は事実と論理に基づき検証可能

追及真理の対象が何であろうと方法は変わらない

医学・人間・生物・宇宙・社会事象・・・

科学の対義語（反対語）は宗教

宗教は検証不能

科学の世界では宗教は妄想

・宗教はヒトだけ（多分）にある信念の真理

信念は価値・生死・愛憎・善悪・美醜・・・にかかわる観念

植物・蝶・鮎・・・は科学の世界に生きる

類人猿は信念がありそう（もしかしてカラスも）

宗教の世界では科学は無要

・対立する「科学」・「宗教」を内包する領域が“哲学”（既存用語を仮借）

ヒトはこの「科学」・「宗教」が混在する領域に生きる

この領域での内容は個々人で異なる 思想は言語化したその内容