シリーズ：一目瞭然！目で診る症例

「一目瞭然！目で診る症例」 問題編

澁谷 和幹¹⁾ 西野 一三²⁾ 桑原 聡¹⁾

〔日内会誌 109：2411～2413, 2020〕

74歳の女性。頭の挙げづらさ（図1A）と四肢近位筋の筋力低下が10カ月の経過で出現進行した。腱反射・感覚も正常，CK（creatine kinase）正常，M蛋白陰性，HIV（human immunodeficiency virus）抗体陰性であった。

問題

考えるべき疾患は何か。

図1 症例の側面像

A：頸部伸展筋筋力低下があり，頸部は下部で前屈している。

¹⁾千葉大学大学院医学研究院脳神経内科学，²⁾独立行政法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部
Series：Diagnosis at a Glance.

Kazumoto Shibuya¹⁾, Ichizo Nishino²⁾ and Satoshi Kuwabara¹⁾；¹⁾Department of Neurology, Graduate School of Medicine, Chiba University, Japan and ²⁾Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry, Japan.

シリーズ：一目瞭然！目で診る症例

「一目瞭然！目で診る症例」 解答編

Key words dropped head, 孤発性成人発症型ネマリンミオパチー, M蛋白血症

解答

診断：孤発性成人発症型ネマリンミオパチー
(sporadic late-onset nemaline myopathy :
SLONM)

既往歴や家族歴に特記すべきものはなかった。神経学的診察では、頸部伸展筋を含む近位筋の筋力低下を認めたが、その他に異常は認めなかった。肺活量は予想値の65.8%と低下、頸椎X線上は異常なかった。右上腕二頭筋や腸腰筋の筋電図では、筋原性変化を認めた。左上腕二頭筋の筋生検は、HE (hematoxylin eosin) 染色 (図2A) で、筋線維サイズの著明な多様化、中心核、筋周膜へのマクロファージの浸潤なら

びに筋内膜線維化を認めた。Gomoriトリクローム変法 (図2B) では、散在するネマリン小体を認めた。以上の所見より、上記の診断に至った。ステロイドパルス治療により、速やかに症状は改善した (図1B)¹⁾。

解説

頸部筋力低下を来す疾患 (筋萎縮性側索硬化症、重症筋無力症ならびに筋疾患等)、錐体外路疾患 (Parkinson病及び多系統萎縮症等)、脊椎性疾患、薬剤性等のうち、頸部筋力低下を来す疾患を念頭に検査・鑑別すべきである²⁾。

用語の定義に議論はあるが、重力に抗することができず、頭部が異常に前屈する現象を

図2 左上腕二頭筋の筋生検所見

A：HE染色像。筋線維サイズの著明な多様化，中心核，筋周膜へのマクロファージの浸潤 (矢印)，筋内膜線維化を認める。

B：Gomoriトリクローム変法像。筋線維内に散在するネマリン小体 (矢印) を認める。

図1 症例の側面像

B：ステロイドパルス治療3週後には、頸部伸展筋筋力が回復した。肩甲挙筋の膨隆も不明瞭となり、前方視しやすくなっていることがわかる。

“dropped head”と呼ぶ³⁾。本例は、頸部伸展筋筋力低下に基づくdropped headと考えられ、筋電図・筋生検所見から診断に至った。

SLONMは、ネマリン小体の出現を伴う、亜急性に頸部や近位筋の筋力低下、呼吸筋麻痺、嚥下障害が進行する成人発症の予後不良な筋疾患である⁴⁾。ネマリン小体は、筋線維内部に認める糸くず様の構造であるが、本疾患における出現意義やM蛋白血症との関係は不明とされる。CK (creatine kinase) は多くの症例で正常であ

り、神経疾患との鑑別に注意が必要である。M蛋白陽性例では、化学療法を伴う自己末梢血幹細胞移植が有効であるが、陰性例の免疫治療に対する反応は、体系的な報告がない。本例では、マクロファージの浸潤も伴っており、炎症機序の関与も考えられ、治療により良好な反応が得られた。

著者のCOI (conflicts of interest) 開示：西野一三；特許使用料 (サノフィ、日本血液製剤機構)

文献

- 1) Nakamura K, et al : Dropped head in sporadic late-onset nemaline myopathy. Intern Med 58 : 1967–1968, 2019.
- 2) 関口兼司：「首下がり症候群」への筋電図によるアプローチ. 臨床神経生理学 45 : 190–197, 2017.
- 3) 目崎高広：首下がり症候群の病態生理. 神経内科 81 : 1–8, 2014.
- 4) Schnitzler LJ, et al : Sporadic late-onset nemaline myopathy : clinico-pathological characteristics and review of 76 cases. Orphanet J Rare Dis 12 : 86, 2017.