

Case:

53 y.o. male

Chief complaint:

- Bilateral femoral pain
- Progression of muscle weakness for five years
- Weight loss

Clinical findings:

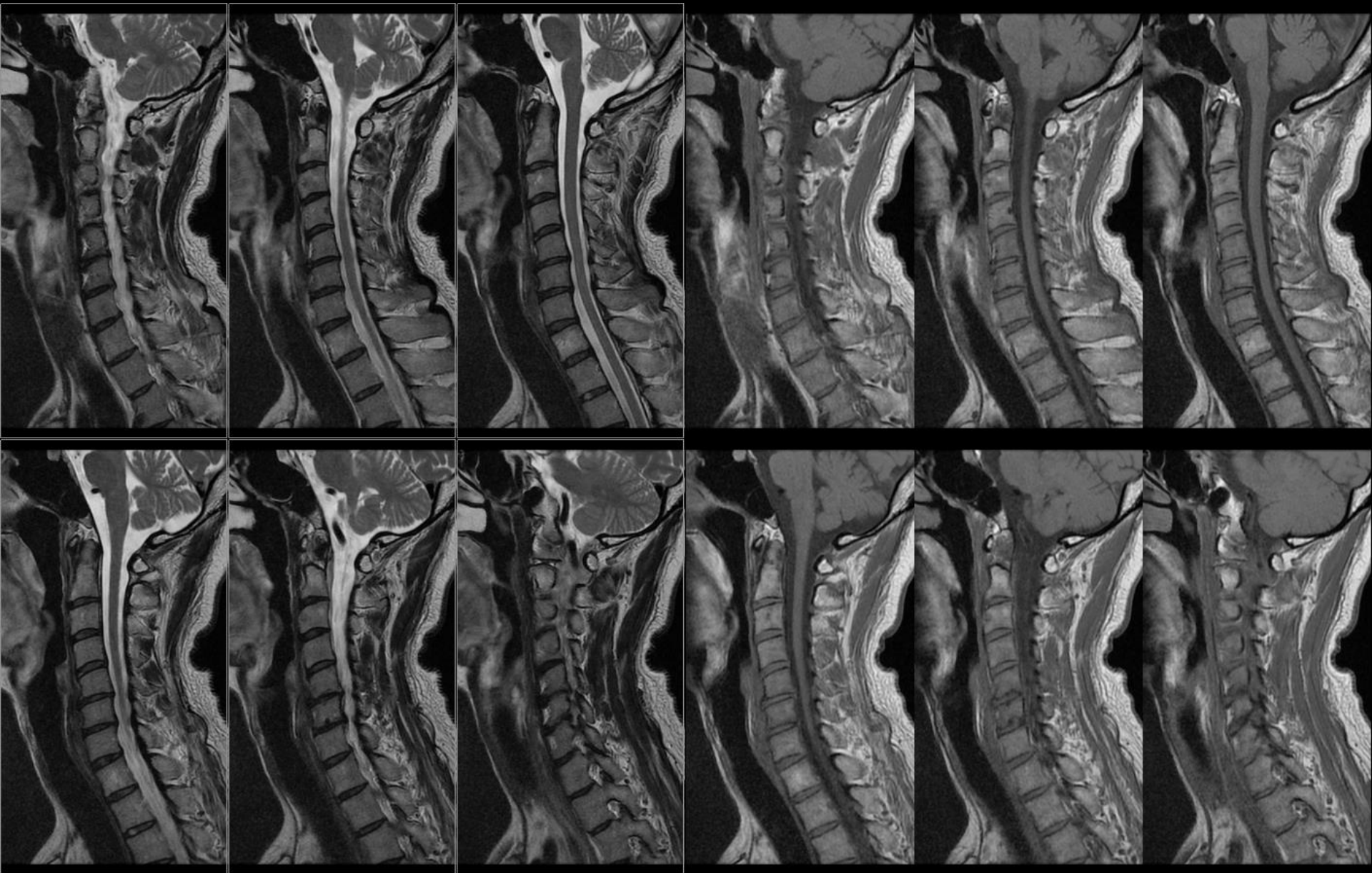
- Proximal predominant muscular atrophy of the bilateral upper limbs
- Fascicular contraction
- Finger tremor
- No particular of superficial and deep sensation
- Gynecomastia

Laboratory findings:

- Elevated serum level of lipids was pointed out at medical check-up a half year ago.
- The additive blood test in the hospital revealed high level of the creatine kinase with isozymic MM predominance.

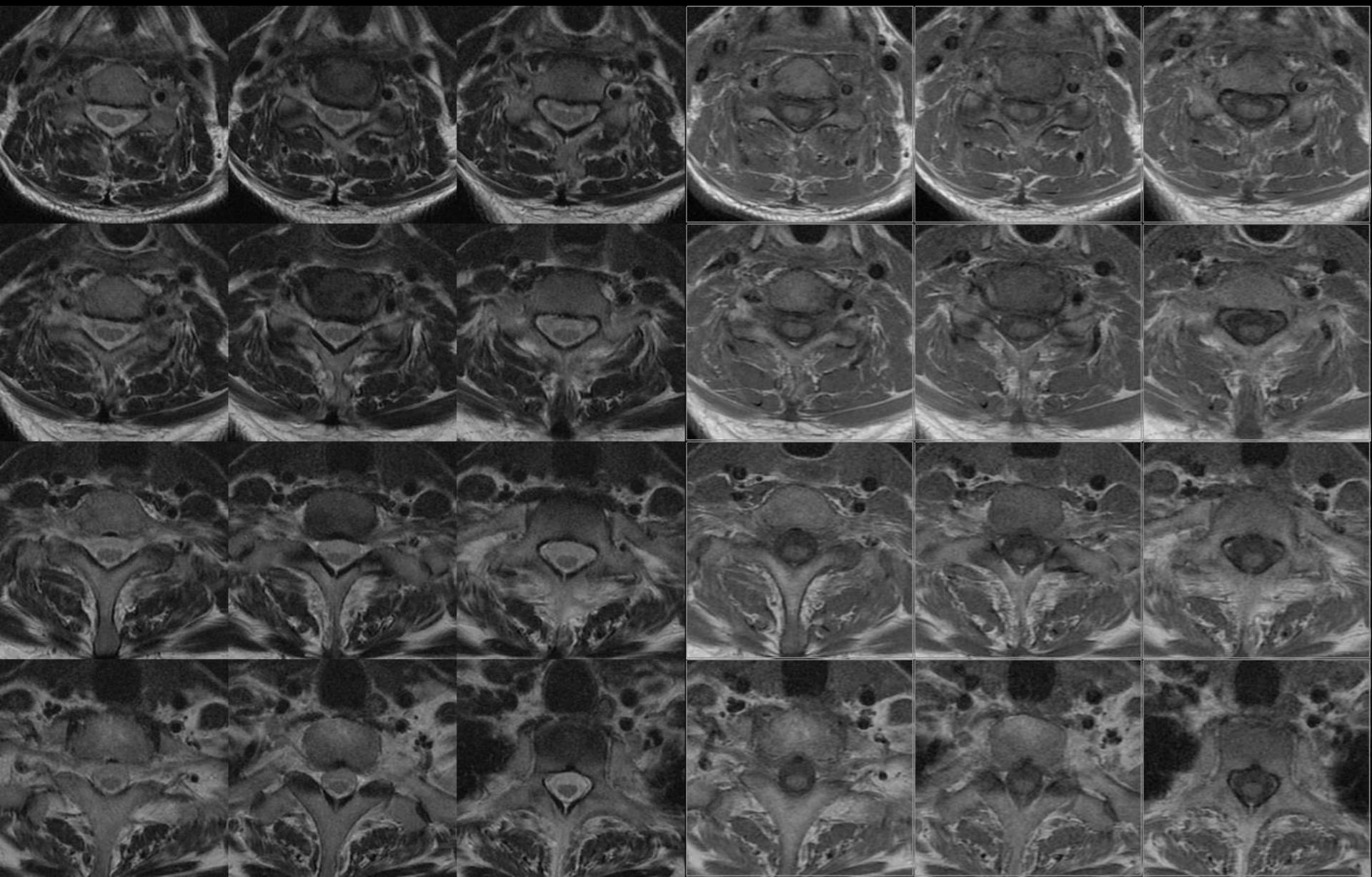
Family history:

- Neurologic intractable disease in father and the elder brother (detail unknown)



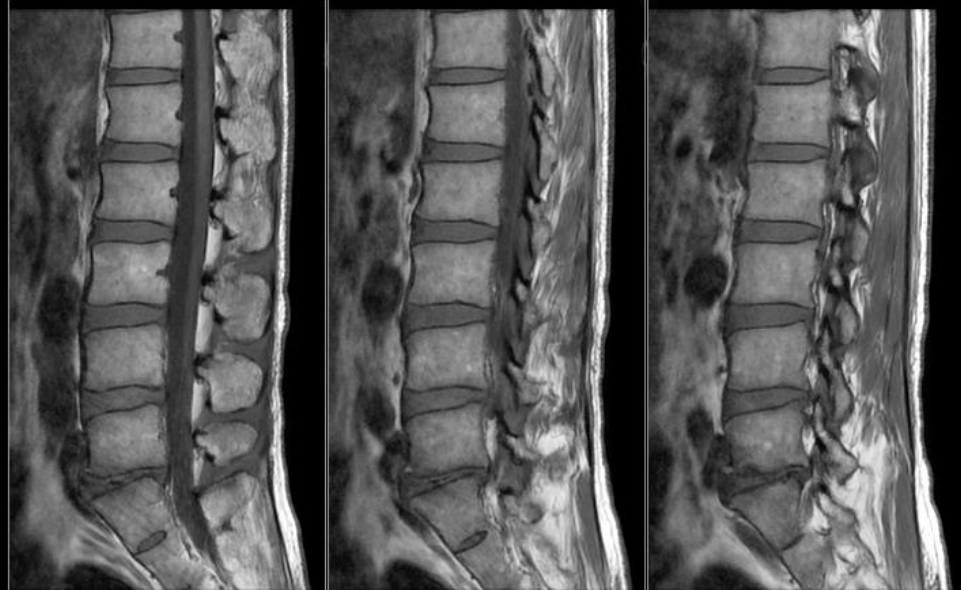
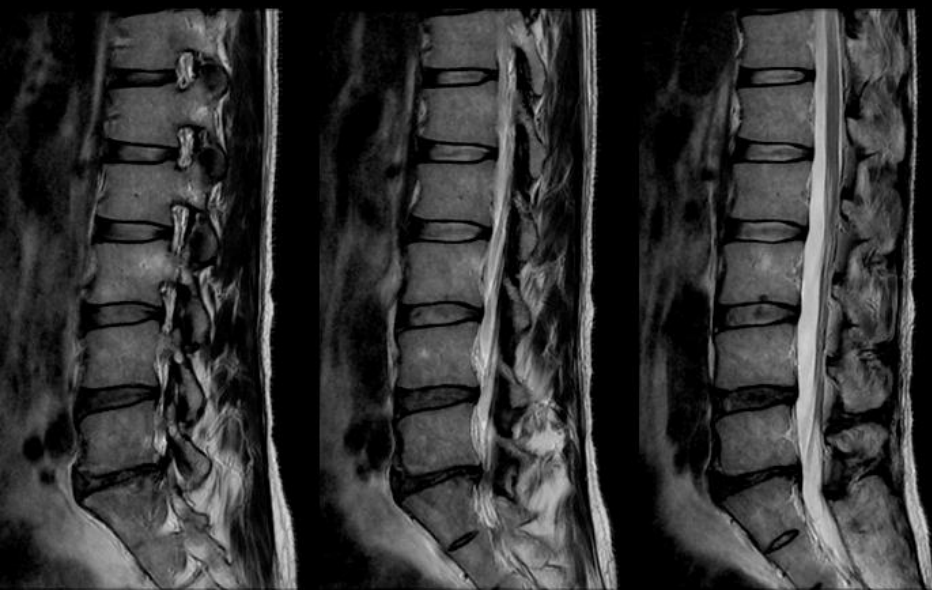
T2WI

T1WI



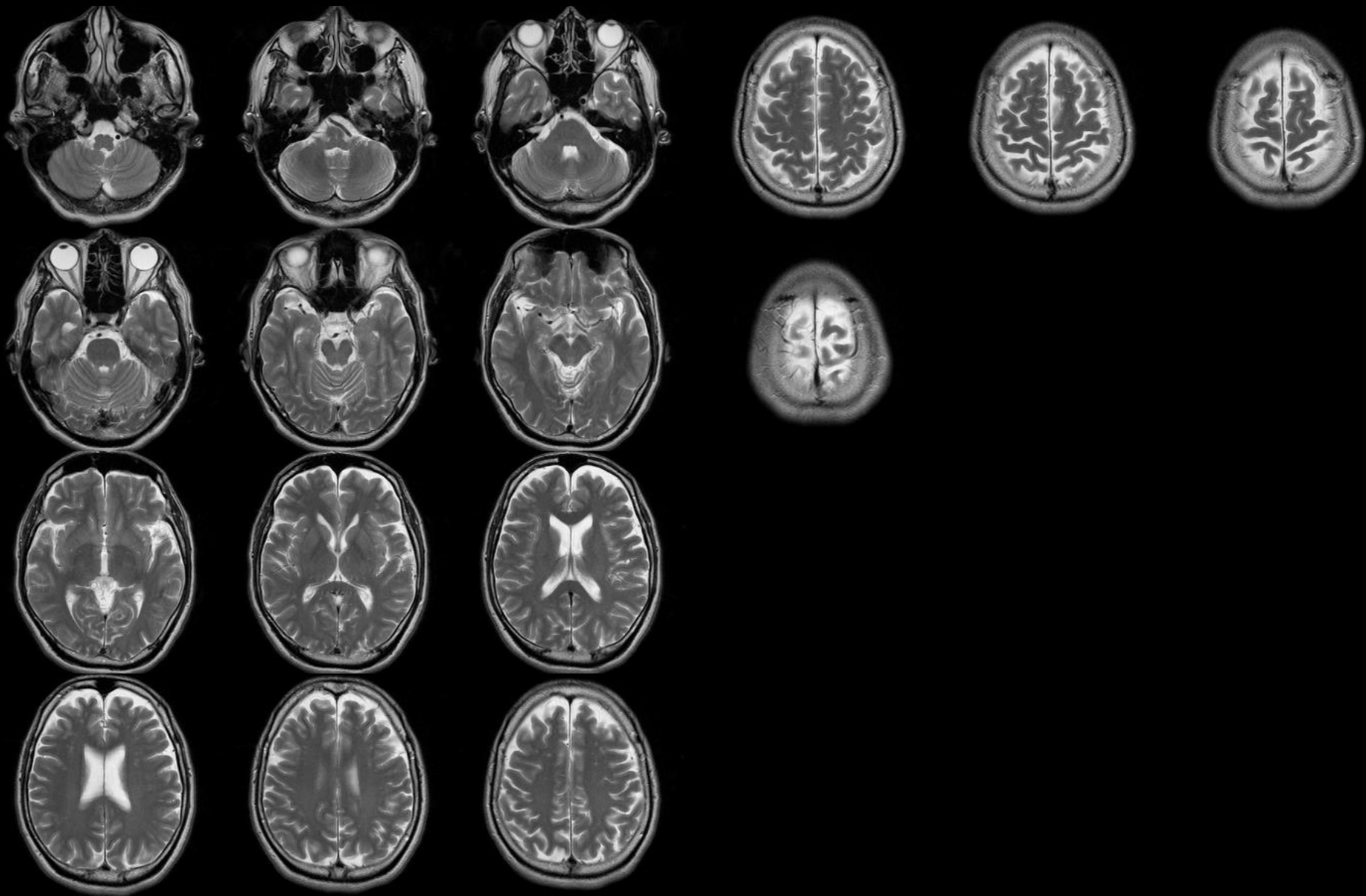
T2WI

T1WI

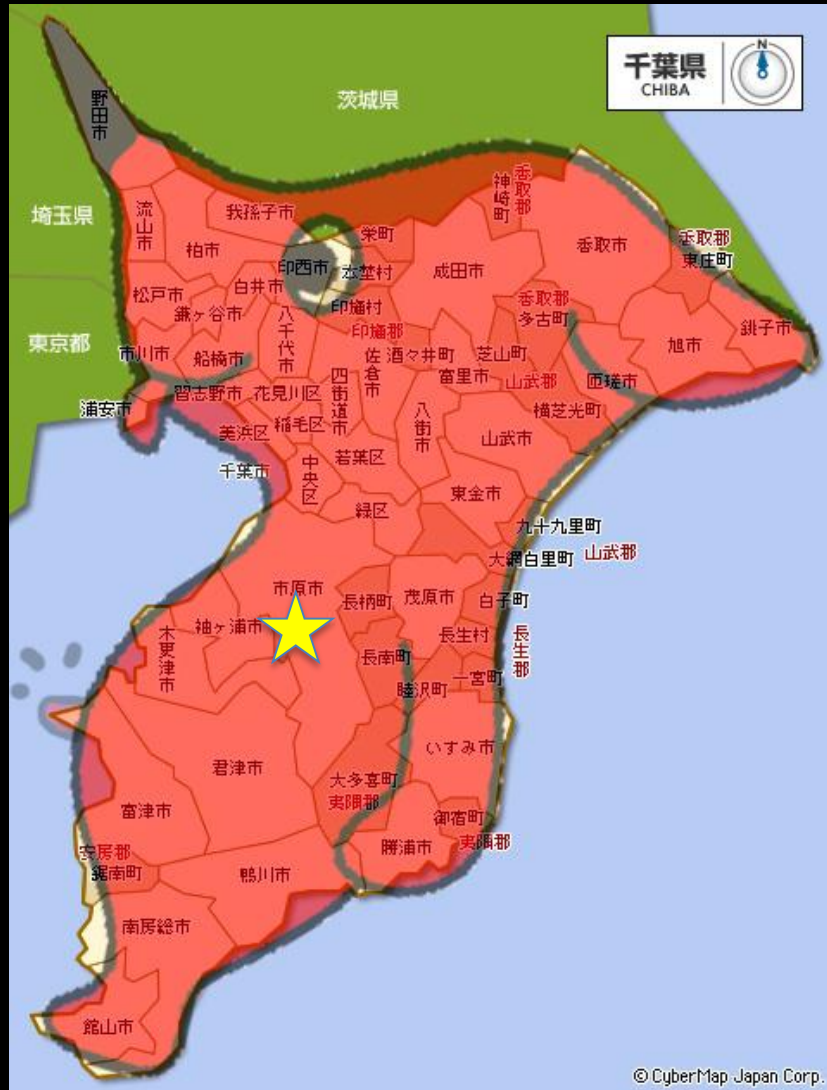


T2WI

T1WI



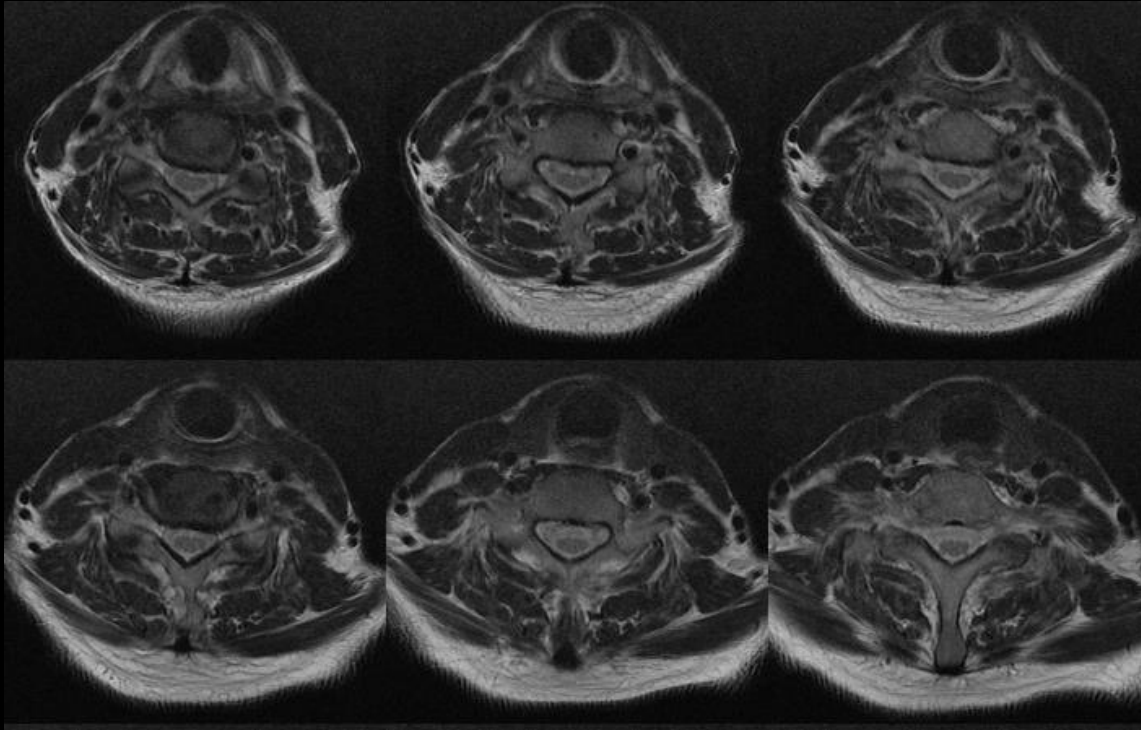
T2WI




 帝京大学ちば総合医療センター
 Teikyo University Medical Center



画像所見



- 頸髄実質の軽度萎縮（疑）
- 腰椎椎間板(L4/5,5/S1)の退行性変化

診断

遺伝子検査にて、X染色体のアンドロゲンレセプター遺伝子のCAG反復配列の延長(47回)。

診断基準に照らし合わせ、以下の診断となる。

球脊髄性筋萎縮症 (Kennedy病)

(spinal and bulbar muscular atrophy : SBMA, Kennedy-
Alter-Sung syndrome)

解説

球脊髄性筋萎縮症 (spinal and bulbar muscular atrophy : SBMA, Kennedy-Alter-Sung syndrome ケネディー・オルター・ソン症候群)

- triplet repeat病
 - X染色体上のアンドロゲン受容体遺伝子のCAGリピート延長
- 1968年、Kennedyらが2家系を報告 (Neurology 18:671-680,1968)
- 特徴:
 - 1) 伴性劣性遺伝
 - 2) 成人発症
 - 3) 近位筋優位で球領域を含む筋萎縮と筋力低下
 - 4) 全身性の線維束攣縮
 - 5) 進行緩徐で予後良好
 - 6) 女性化乳房・睪丸萎縮
 - 7) 血清CK高値
 - 8) 糖代謝異常

頻度:

国内有病者: 推定 約2000人

平成21年10月から難病医療費助成の対象

■ 球脊髄性筋萎縮症の診断基準

A. 神経所見;以下の神経所見(ア)(イ)(ウ)(エ)のうち2つ以上を示す。

(ア)球症状

(イ)下位運動ニューロン徴候

(ウ)手指振戦 (エ)四肢腱反射低下

B. 臨床所見、検査所見

1. 成人発症で緩徐に進行性である

2. 発症者は男性であり、家族歴を有する

3. アンドロゲン不全症候(女性化乳房、睾丸萎縮、女性様皮膚変化など)

4. 針筋電図で高振幅電位などの神経原性変化を認める

C. 鑑別診断が出来ている

D. 遺伝子診断

アンドロゲン受容体遺伝子におけるCAGリピートの異常伸長

<診断の判定>

上記のA. B. C. をすべてみたすもの、またはAとD. の両方をみたすものを球脊髄性筋萎縮症と診断する。

病態：

・ポリグルタミン病

異常伸長したポリグルタミン鎖をもつ変異タンパク質がニューロンに蓄積

脊髄および脳幹の下位運動ニューロンの変性と脱落を来す。

画像所見の報告：

まとまった報告はみあたらない。

頭部

VBM：

前頭部灰白質の容積減少 広汎な白質容積減少
(Kassubek J. et al. 2007)

¹H-MRS：

脳幹と運動野でのCho/Cr比の上昇
(Karitzky J. et al. 1999)