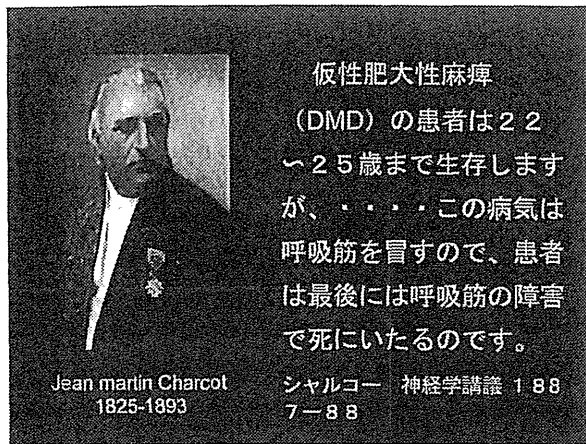


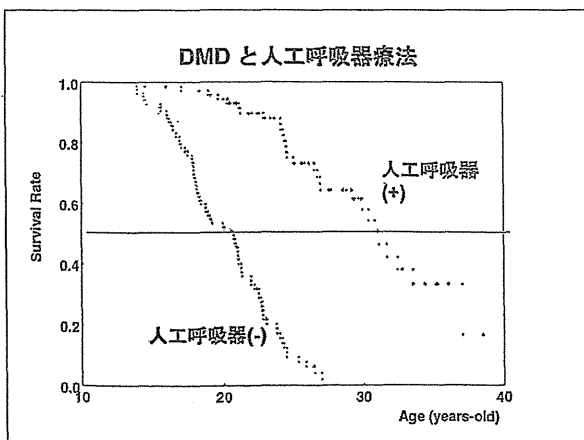
嚥下障害について述べます。舌だとか喉の周りの筋肉が障害されることで嚥下障害が起こり、しゃべれなくなるのですが、舌というのはこのスライドの右のように、筋肉の塊です。ですから筋肉が障害される病気では舌が悪くなって、呑み込みが悪くなる、しゃべれなくなるのです。

神野班の時、私も加わってこの班の活動の一つとして、どうしたら皆さん方に普通の食事を食べていただけるかということを考えまして、栄養士さん達と一緒にレシピ集とDVDを作りました。これは、私の病院のホームページからダウンロードできます。



呼吸につきましては、これはジャン＝マルタン＝シャルコーでフランスの神経内科のドクターでデュシェンヌの友人ですが、1887年今から120年前の講義に仮性肥大型麻痺(D型のこと)の患者さんは22～25歳まで生存しますがこの病気は呼吸筋を冒すので、患者さんは最後に呼吸筋の障害で死に至るのです。本当に申し訳ないことですが1990年位までは約100年間この面についてはあまり変わらなかった気がします。

しかしながら、小さな人工呼吸器が出てきて、これが急速に普及して、延命効果が抜群にあるも



のだなと思います。

これは私の病院の例を数年前にプロットしたもので、現在とだいぶ違っていますが、人工呼吸器がない場合の20%の理論上平均の余命は20歳ぐらいでした。これが人工呼吸器を装着すると理論上32歳ぐらいで、12年位伸びたと思います。これから5～6年たっていますからもう少し左の方にもう少し行っていると思います。私の病院で、D型で年齢がいかれている方は42歳か43歳だと思います。このときは38歳でした。

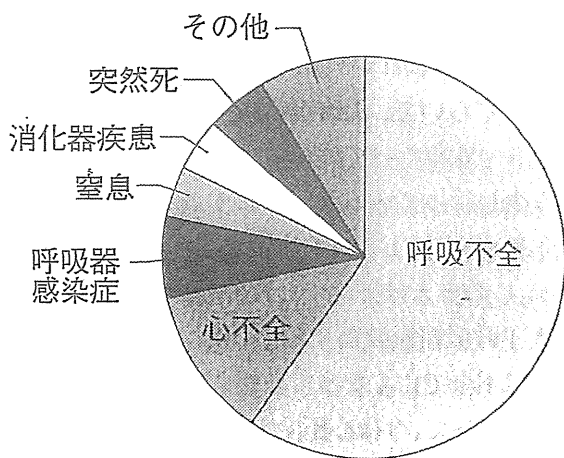
人工呼吸器を装着すると死因が変わります。昔は呼吸不全で亡くなっていましたがそういう方は少なくなって、今は心不全で亡くなる方が多い、これを克服するのが次の問題かと思っています。

人工呼吸器が普及したことによって、生命が長くなり、時間的拡大が起こります。電動車いすに小さな人工呼吸器を乗せるので非常に活動範囲が広がります。私の病院でも電動車いす同士の交通事故も起こりかねないので、交通マナーもきちっとさせなければと思っています。電動車いすの機械は進歩しているのですが、長く患者さんが座っていると普通の座布団ではだめで、NASAの宇宙飛行士が使用しているような特殊な座面を利用する。それから操縦するためにはジョイスティックというごくわずかな力で操縦できるようになって、筋ジスの療養に先端技術が入っております。

精神的空間拡大としてコンピューターとインターネットがあります。患者さんがわずかな手の動きで操作されていてすごいなと思います。ただパソコンがウイルス感染とか、危ないサイトから、お金を取られたり、などの問題がありますので、こういう面に気をつけて指導していくことが重要かと思っています。

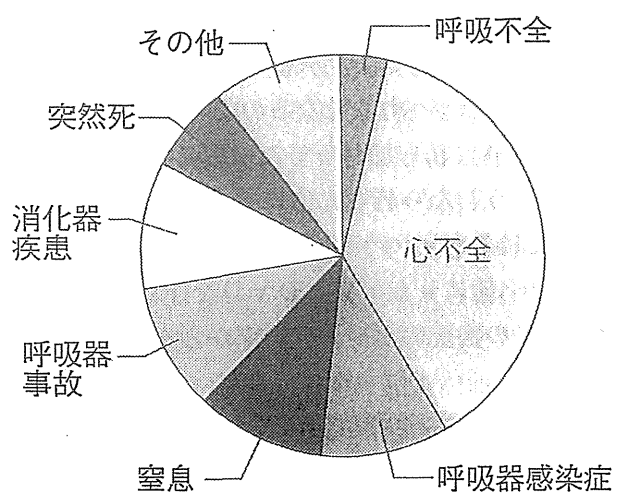
最後に鈴鹿病院にかぎらず、国立療養所といいますと古い建物で暗いイメージがあります。これは本当に重要な問題で、10数年前に病院長になりまして、改めて管理者の目で病院を眺めると大変な問題であると思いました。何が大変かと申しますと古いとか狭いとかいうことは、先端の医療に追いつかないということでありまして、もちろん患者さんも入院していて気分がよくないし、看ている職員も士気が上がらない状況でありました。

## 死 因 の 変 化



人工呼吸器 (-)

N = 74

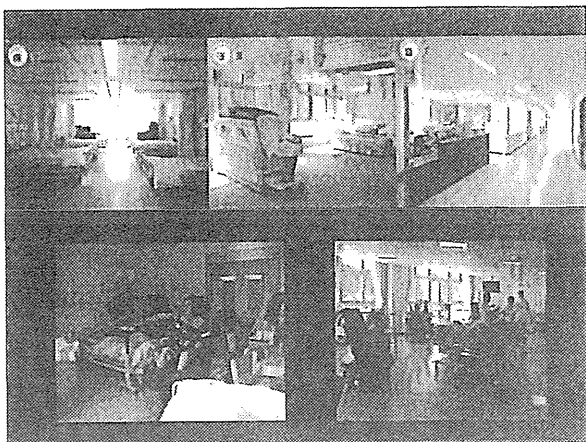


人工呼吸器 (+)

N = 30

多くの病棟が昭和40年代から50年代に建築された築40年位の病棟であるわけです。

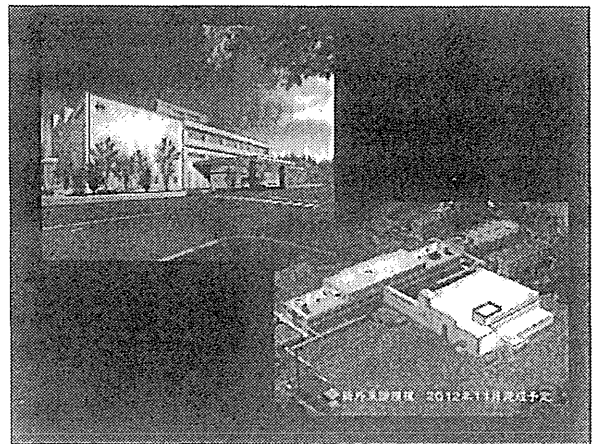
8年前に国立療養所は独立法人化してこれは問題だとして最初に手をつけ、現在進行中です。鈴鹿は終了しましたが、このようにして病棟を一新して新しい病棟を作りました。二年前の2010年に新しくなりまして、長良医療センターや医王病院も同様に改築が終わりつつあります。



これは病院の中ですが、上の方に病室と書いてありますが6m×6m 36平方メートルで4人の患者さんが入っていただきます。真中が浴室で右が廊下です。幅3メートルの廊下ですからかなり広いです。しかし電動車イスでフルスピードで、走

行する患者さんがいますので時々接触事故が起こります。下の方に病棟の風景の写真です。

このように鈴鹿病院は病棟の方ができまして、



おそらく旧国立療養所としては、一番最初に外来診療棟を作る工事をしております。現在最終段階で来月(2012年11月)には完成する予定です。鈴鹿病院だけでなく全国の国立病院機構の筋ジス患者さんが入院されている病院も時間をおかずにこのような状況になっていくかと思えます。もちろん各病院の経営努力の結果によるものですからすべてが同じ時期というわけではありません。

以上、ご清聴ありがとうございました。

## 酒井医師:

それでは続きまして、鈴鹿病院と在宅患者さんとのかわりについてご説明したいと思います。

### 筋ジストロフィーの種類

デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー(DMD)  
ベッカー(Becker)型筋ジストロフィー(BMD)  
筋強直性ジストロフィー(MyD, MD)  
肢帯型筋ジストロフィー(LG)  
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー(FSH)  
福山型先天性筋ジストロフィー(FCMD)

など

\* 発症年齢や経過はさまざま

ご存知のように筋ジストロフィーには、色々なタイプがあり発症年齢や経過は様々で同じタイプでも個人差がある。ただ共通している点はいずれも進行性の病気であること、根本的治療法がいまだ確立していないということです。

### 筋ジストロフィーとは

- \* 緩徐進行性の疾患⇒受診する必要がないと思われてしまうことがある
- \* 四肢・体幹の機能障害は進行する⇒リハビリにはポイントがあり、専門家による適切なリハビリの施行や指導は日常生活動作の維持に大切!
- \* 四肢の機能障害は目につくが、心肺機能障害の症状は気づかれにくい⇒検査をしなければ評価できない病気

↓  
病状やそれに対する対応をきちんと把握することが大事で、それにより充実した在宅生活を維持できる

↓  
定期受診が大切

病院を受診され、筋ジストロフィーと診断がついた時に、まだ治療法が確立していないことに加えて、筋ジストロフィーは、ゆっくり進行していく病気であるという説明をうけられると思います。その時に、定期的に受診する必要がないと思われてしまうことがあります。現在はそのような方はいらっしゃらないと思いますが、以前は、そのような方が比較的多くいらっしゃいました。しかし、全身の筋力低下に対してリハビリテーションが非常に大事で、日常動作の維持には不可欠です。そのリハビリテーションにはポイントがあり、リハビリの専門家による適切な施行や指導が必要です。呼吸筋力低下による呼吸障害に対するリハビリテーションというのも同様です。また、手足の筋力低下による機能障害は目で見てわかりますので、そ

れで判断ができますが、筋ジストロフィーでの心臓、呼吸の機能障害の症状は気づかれないことが多く、それがこの病気の大きな特徴でもあります。つまり心臓、呼吸の機能というのは検査をしないとその評価が難しいということが多々ありますので、気付かないうちに高度の呼吸障害とか、心臓機能の障害に陥っていることがあります。そのような事から、病状やそれに対する対応をきちんと把握することが大事であり、それによって充実した在宅生活を維持していくことができるのではないかと思います。つまり、よりよい在宅生活を維持していくためには、まず体の管理が最も大事であり、そのためには、定期受診が大切であると思います。

### 鈴鹿病院 筋ジストロフィー短期療育事業

- \* 昭和60年より毎年施行
  - \* 実施時期：主として夏休み（7月末～8月末）
  - \* 内容
- 1) 主として在学中の在宅患者さんを対象に、
    - ・ 定期検診
    - ・ 各種相談（看護・栄養・療育・福祉など）
    - ・ リハビリ指導
    - ・ 人工呼吸器装着体験 など
  - 2) 筋ジストロフィー患者さんに関わっていらっしゃる学校の先生や訪問看護師などの方々を対象に、疾患やリハビリなどに関する講習や各種相談、隣接特別支援学校や病院施設見学

今申し上げた定期受診というのは、どこの病院にいても可能ですので、特別なことではありません。

当院(鈴鹿病院)のように筋ジス専門病院では、筋ジストロフィーの研究班にも所属しており、長年専門医療の経験があるなど、定期受診ひとつとっても、一般病院にはないメリットがあるのではないかと思います。また医師だけではなく、各職種がそれなりの専門性をもっております。

また当院に隣接して、筋ジストロフィーの患者さんの教育されている特別支援学校(杉の子特別支援学校)があり、そこには筋ジストロフィーの教育の専門家がいます。患者さんやご家族の方には、受診して終わりではなく、それらの全てのノウハウを活用して頂きたいと思いから始めたのが、これからご紹介する「筋ジストロフィー短期療育事業」というものです。これは昭和60年より毎年行っており、28回目となる今年(H24年)は34名が参加されました。当初は、就学されている患者さんを対象実施していましたが、現在は年齢制限を設

けていません。期間としては、夏休みに実施しております。当初は短期療育事業という名前ではなく「デイケア」という名前で呼んでいました。そのころは、当院が設定した二泊三日の日程に合わせて、複数の患者さんに参加して頂いておりました。この頃は、筋ジストロフィー病棟勤務の保育士、指導員による療育行事や、消灯後に病棟スタッフとご家族との懇親会を実施しておりました。平成5年に今の短期療育事業という名称に変更してからは、定期検診を主としたものになってきております。その内容は、大きく分けて二つあります。一つは、一泊か二泊の入院コースと、外来コースに分けて施行している、患者さんの検診です。診察や検査を受けるだけでなく、それ以外に看護師、栄養士、児童指導員による各種相談や、PT、OT、STによるリハビリ指導、また患者さんによっては人工呼吸器とか排痰補助装置の体験等をして頂いております。もう一つの内容は、筋ジストロフィー患者さんに関わっていらっしゃる学校の先生や訪問看護師等の方々を対象にしたもので、この病気やリハビリに関する講習とか各種相談、先ほど言いました特別支援学校や当院の施設の見学をして頂き、筋ジストロフィーの理解を深めて頂いております。

この事業のもう一つの特徴は、普通ですと検査の結果等は外来に来て頂いて口頭で説明しますが、担当医師が報告書を書面にして、御自宅の方に送らせて頂いております。これは好評なので、結構大変な作業ですが、頑張って書かせて頂いております。

この事業に関しては、毎年5月の初旬に、愛知・三重・静岡県の子童相談所、特別支援学級等開催の案内を送付させて頂いて、そこから患者さんにご紹介して頂いております。一度参加された患者さんに関しては翌年から個人別にも案内を送付させて頂いております。一度参加されますとその後も長年にわたっていらっしゃる方も多数おみえになります。

昨今、筋ジストロフィーに関する様々な研究が行われており、この後も武田先生が御講演されますが、私どもはそのようなところには直接関わることはできないのですけれども、治療法が確立していない現在は、今できることを逃さずに施行出

来るようにしていくことが大事であると思います。そのためには、先ほど申し上げたような定期的受診によって状態を把握して、問題があれば対処していくことが非常に大事だと思います。その意味で、定期的に施行しております当事業というのは一定の役割を果たしているのではないかなと思います。筋ジストロフィーに関する新しい治験は、日本筋ジストロフィー協会のホームページ等にアップされておりますけれども、日々の生活に関わる細かい相談内容等は中々得られないことも多いと思いますので、そのような時には、当事業を活用して頂ければ幸いです。

以上です。



## 短 報

## 完全房室ブロックをきたした Duchenne 型筋ジストロフィーの 1 例

久留 聡<sup>1)\*</sup> 棚橋 保<sup>2)</sup> 松本慎二郎<sup>3)</sup> 北村 哲也<sup>4)</sup> 小長谷正明<sup>1)</sup>

要旨：完全房室ブロックをきたし人工ペースメーカー植え込みを施行した Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) の一例を報告した。症例は 40 歳、男性である。ジストロフィン遺伝子のエクソン 49-52 に欠失をみとめた。上田ステージ VIII で人工呼吸療法を施行していたが、心筋障害は軽度であった。一過性の完全房室ブロックをきたした後一時回復したが、10 日後にふたたび完全房室ブロックとなり人工ペースメーカーの植え込み術を施行した。心臓電気生理学検査では A-H 間隔が 146ms、H-V 間隔が 70ms と軽度延長をみとめた。完全房室ブロックをきたした DMD の報告はまれであるが、長期生存例が増加するにつれ今後増加する可能性もあり注意すべきである。

(臨床神経 2012;52:685-687)

Key words：完全房室ブロック，人工ペースメーカー，Duchenne 型筋ジストロフィー

Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) は人工呼吸療法の発達によりいちじるしく生命予後が延長した<sup>1)</sup>。死因も呼吸不全が減少し、心不全や不整脈による突然死の割合が増加している。このような状況下では、従来とはことなる DMD の全身管理が必要とされる<sup>2)</sup>。今回われわれは、40 歳と長期生存の DMD に完全房室ブロックを合併し、人工ペースメーカー植え込み術をおこなった例を報告する。

## 症 例

患者：40 歳、男性

主訴：胸部不快

家族歴：特記すべきことなし。

既往歴：2 歳頃に歩容の異常を指摘され、4 歳頃からよく転ぶようになった。小児科を受診し DMD と診断された。10 歳から車椅子生活となり当院へ入院し、以降長期療養生活となった。21 歳から鼻マスクによる陽圧人工換気を導入した。34 歳時に気管切開、胃瘻造設をおこなった。心筋障害に対しカルベジロール 3.75mg/日の投与をおこなっていた。遺伝子解析ではジストロフィン遺伝子のエクソン 49-52 に欠失がみとめられた。39 歳時の 12 誘導 ECG は完全右脚ブロック、左脚前枝ブロック、I、aV<sub>L</sub>、V<sub>5</sub> で異常 Q 波、ホルター心電図では散発的に VPC をみとめるのみであった。なお入院後年 2 回定期的に 12 誘導 ECG を施行しているが、完全右脚ブロックは 30 歳時に、左脚前枝ブロックは 39 歳時にはじめて出現している。全経過を通じて、心エコーでは左室拡大や壁運動低

下はなく、BNP は正常範囲であった。

現病歴：2011 年 4 月下旬某日午前 6 時頃より胸部不快の訴えがあり、口唇色は不良、血圧は測定不能、脈拍 19/分、SpO<sub>2</sub> 93%、ECG モニター上完全房室ブロックが確認された (Fig. 1)。末梢静脈ルートを確認し、塩酸イソプロテレノール、硫酸アトロピンの投与をおこないながら、救急車にて鈴鹿中央総合病院へ搬送した。搬送の途中で洞調律に自然回復した。鈴鹿中央総合病院では CCU に入室し、カルベジロール内服を中止しモニター装着下で経過観察をおこなった。血圧 90/58 mmHg、SpO<sub>2</sub> 100%、心電図は洞調律であった。

現症：意識は清明。全身の高度の筋萎縮・筋力低下をみとめ、上田分類ではステージ VIII に相当した。気管切開による人工呼吸療法を施行し、胃瘻からの経管栄養をおこなっていた。

検査所見：血算、生化学検査、甲状腺機能には異常をみとめず。心臓電気生理学検査では A-H 間隔が 146ms、H-V 間隔が 70ms と軽度延長、Wenckebach point は 200bpm であった。冠動脈造影 CT では有意な狭窄はみられなかった。MIBG 心筋シンチでは delay H/M 2.75、wash out ratio 7.4% であり、心尖部下壁の極一部でわずかに取り込み低下をみとめた。

経過：発症 10 日後にふたたび完全房室ブロックが出現し、心拍数 20/分まで低下した。一時的に心停止となったため緊急で体外式ペースメーカーを挿入した。家族に病状を説明し同意をえた上で、同日午後ペースメーカー植え込み術 (DDD, メドトロニック, Adapta S ADDR51) をおこなった。以降状態は安定し、植え込み後半年間のペースメーカー記録では自

\*Corresponding author: 国立病院機構鈴鹿病院神経内科 [〒513-8501 三重県鈴鹿市加佐登三丁目 2-1]

<sup>1)</sup>国立病院機構鈴鹿病院神経内科<sup>2)</sup>同 内科<sup>3)</sup>名古屋大学神経内科<sup>4)</sup>鈴鹿中央総合病院内科

(受付日：2012 年 3 月 14 日)

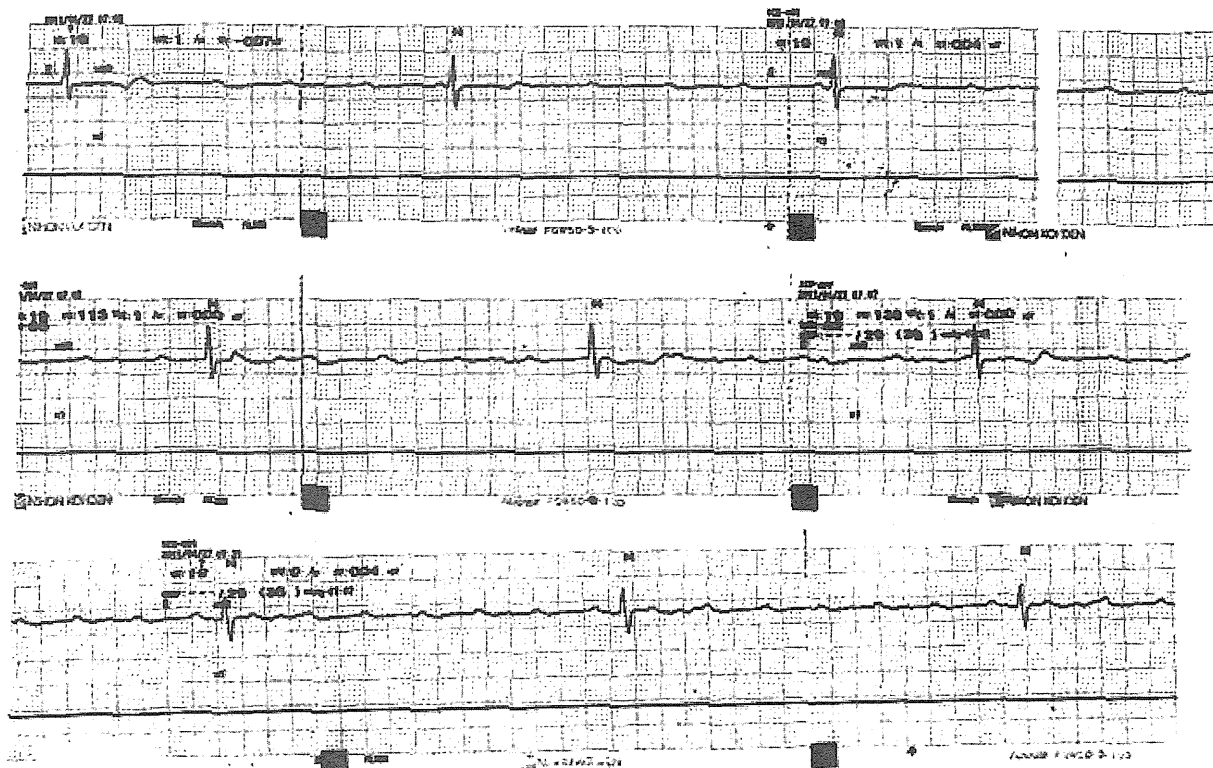


Fig. 1 Electrocardiogram at onset.

The Electrocardiogram taken at onset showed complete atrioventricular block.

己心拍が92%，ペースイングが8%であった。

### 考 察

DMDでは高率に心筋障害を合併する。DMDにおける不整脈としては上室性期外収縮や心室性期外収縮が多く、房室ブロックをきたす例は数%に過ぎない<sup>3)</sup>。完全房室ブロックをきたしたDMDはこれまでに5例報告されており<sup>4)~8)</sup>、うち3例は30歳を超える進行例である。房室ブロックの無いDMD剖検例において、刺激伝導系全体に線維化、空胞変性、脂肪浸潤などの変化が多巣性にみとめられた例が報告されている<sup>9)</sup>。

本例は長期に当科に入院しており、定期的な心機能の評価を継続的に施行していた。心エコー、胸部XP、BNPでみるかぎり心筋障害は軽く、心不全症状を呈したこともなかった。また心電図上PR間隔の延長はなく、ホルター心電図でも房室ブロックはみられていなかった。そのため、今回の房室ブロック発症はまったく事前に予測しえないものであった。伝導ブロックが好発する筋強直性ジストロフィーでは、PR間隔が経過とともに徐々に延長するのと対照的である。DMDにおける運動機能障害や呼吸機能障害は比較的均一な経過をたどるが、心機能に関しては早期から心筋障害を呈する例から、本例のように比較的良好に経過する例まで症例間の差が大きい。これをジストロフィン遺伝子の変異によって説明しようとする研究もあるが、まだ一定の結論は出していない。心筋線維化が後下壁から始まることは知られているが、特殊心筋と作

業心筋の脆弱性の違いについては不明な点も多く、今後検討する必要がある。

ジストロフィン欠損による心筋変性に加えて、発症に影響をおよぼした要因についても検討した。まず電解質や甲状腺機能には異常がみられず、冠動脈もCT上は明らかな異常をみとめなかった。内服薬としてはカルベジロールを服用しており、一回目の発作後に中止したにもかかわらず2回目の発作をおこしており、その関与の程度は大きくないと考えられた。さらに、DMDにおいては副交感神経緊張低下および交感神経緊張亢進することが報告されており<sup>10)</sup>、自律神経の影響も否定できないと思われる。本例では、MIBG心筋シンチは正常範囲内であった。

人工呼吸療法の発達、普及により本症の生命予後はいちじるしく改善し、死因の一位も呼吸不全から心不全へとかわっている。さらにDMDの心筋障害に対するβブロッカーの有効性が示されてきており、さらなる予後延長も期待される。そのため、本例のように40歳を超える例も珍しくない。このような長期生存化にともない高度房室ブロックをきたす症例も増加する可能性があり、臨床上注意すべきである。本例および既報告の完全房室ブロックをきたした例には、他のDMD症例とことなる明らかな臨床的特徴はみいだせないが、今後症例を集積し本症の心伝導異常に関するさらなる検討をおこないたい。

本論文の要旨は第132回日本神経学会東海北陸地方会(2012年3月3日、名古屋)にて発表した。

※本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれもありません。

#### 文 献

- 1) 小長谷正明, 酒井素子, 若山忠士ら. Duchenne 型筋ジストロフィーに対する間歇的陽圧人工呼吸療法の延命効果と死因の変遷. 臨床神経 2005;45:643-646.
- 2) 松村 剛, 齊藤利雄, 藤村晴俊ら. Duchenne muscular dystrophy 患者の経時的死因分析. 臨床神経 2011;51:743-750.
- 3) Yanagisawa A, Miyagawa M, Yotsukura M, et al. The prevalence and prognostic significance of arrhythmias in Duchenne type muscular dystrophy. *Am Heart J* 1992; 124:1244-1250.
- 4) James TN. Observations on the cardiovascular involvement, including the cardiac conduction system, in progressive muscular dystrophy. *Am Heart J* 1962;63:48-56.
- 5) 大関道麿, 佐々木進次郎, 武内敦郎ら. 進行性筋ジストロフィー症に合併した完全房室ブロックに対するペースメーカー植え込みの 1 例. 心臓 1974;6:1847-1851.
- 6) Bensaid H, Marsaud G, Monassier J-P, et al. [High degree atrioventricular block associated with Wolff-Parkinson-White syndrome, during a Duchenne de Boulogne type myopathy]. *Ann Cardiol Angeiol (Paris)* 1975;24:67-74.
- 7) 高野信彦, 本家一也, 蓮井正樹ら. 完全房室ブロックに対してペースメーカー植え込み術を施行した Duchenne 型筋ジストロフィーの 1 例. 脳と発達 1997;29:476-480.
- 8) Fayssoil A, Orlikowski D, Nardi O, et al. Complete atrioventricular block in Duchenne muscular dystrophy. *Europace* 2008;10:1351-1352.
- 9) Sanyal SK, Johnson WW. Cardiac conduction abnormalities in children with Duchenne's progressive muscular dystrophy: Electrocardiographic features and morphologic correlates. *Circulation* 1982;66:853-863.
- 10) Yotsukura M, Sasaki K, Kachi E, et al. Circadian rhythm and variability of heart rate in Duchenne-type progressive muscular dystrophy. *Am J Cardiol* 1995;76:947-951.

#### Abstract

#### Complete atrioventricular block in Duchenne muscular dystrophy

Satoshi Kuru, M.D.<sup>1)</sup>, Tamotsu Tanahashi, M.D.<sup>2)</sup>, Shinjirou Matsumoto, M.D.<sup>3)</sup>,  
Tetsuya Kitamura, M.D.<sup>4)</sup> and Masaaki Konagaya, M.D.<sup>1)</sup>

<sup>1)</sup>Department of Neurology, Suzuka National Hospital

<sup>2)</sup>Department of Internal Medicine, Suzuka National Hospital

<sup>3)</sup>Department of Neurology, Nagoya University Graduate School of Medicine

<sup>4)</sup>Department of Cardiology, Suzuka Chuo Hospital

We report a case of complete atrioventricular (AV) block in a 40-year-old patient with Duchenne muscular dystrophy (DMD). While he was bed-ridden and required mechanical ventilation, his cardiac involvement was mild. He had the deletion of exon 45-52 in the dystrophin gene. He underwent transient complete AV block and came to require pacemaker-implantation due to recurrence of complete AV block ten days after the first attack. Electrophysiological study revealed mild prolonged AH and HV interval. Although DMD patients with AV block have been rarely reported so far, attention should be paid to AV block for patients who prolonged their lives.

(*Clin Neurol* 2012;52:685-687)

**Key words:** complete atrio-ventricular block, Duchenne muscular dystrophy, pacemaker

# 筋ジストロフィーの胸郭可動域障害と呼吸障害に対する超音波治療の効果

白石弘樹<sup>†</sup> 小長谷正明\* 田中信彦\*\*

IRYO Vol. 66 No. 12 (671-675) 2012

**要 旨** 筋ジストロフィー患者は、筋の変性や伸展性の低下が胸郭可動域障害を引き起こし、呼吸機能悪化の要因となる。今回、デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者8名・福山型筋ジストロフィー2名に対して、イトー社製超音波治療器 US-710を用い、胸鎖乳突筋、肋間筋群、斜角筋群、腹筋群の各呼吸筋に5-10分程度ずつ照射時間率40%、強度1.60W/cm<sup>2</sup>で照射し、1) 胸郭可動域の計測、2) 最大強制吸気量を含めた各呼吸機能検査の計測を行った。その結果、胸郭可動域は各呼吸機能検査値には有意な改善が得られた。これは、超音波治療による、筋内のコラーゲン性の増加や脈管透過性を改善する効果と、肥満細胞の活動を抑制する効果が、呼吸筋の収縮力を高めることで呼気量が向上し、これにより各呼吸機能検査が改善したのではないかと考えた。筋ジストロフィーの呼吸理学療法の実験が浅いリハビリテーション従事者にも簡易に行える有用な治療であると考えられた。

**キーワード** 超音波治療器、呼吸機能検査、胸郭可動域、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、福山型先天性筋ジストロフィー

## はじめに

筋ジストロフィーにみられる呼吸不全は、①横隔膜や腹筋群、外および内斜角筋など呼吸筋の変性による筋力低下、②脊柱・胸郭の変形、③胸郭可動性低下などの原因による拘束性換気障害である<sup>1)</sup>。

佐野は、筋の柔軟性低下や胸郭可動域性の低下に

対し、温熱療法などの物理療法を用いることで、筋肉組織の血液循環の効果が得られ呼吸筋のリラクゼーションが得られ有効と述べている<sup>1)</sup>。従来、筋ジストロフィーの呼吸機能に対する超音波療法の効果の報告はみられないため、呼吸リハビリテーションとして有効かどうか検証した。

国立病院機構鈴鹿病院 リハビリテーション科 (現所属: 国立病院機構東名古屋病院附属リハビリテーション学院 理学療法学科) † 教員 \* 国立病院機構鈴鹿病院 神経内科 \*\* 国立病院機構鈴鹿病院 整形外科 リハビリテーション科  
別刷請求先: 白石弘樹 国立病院機構東名古屋病院附属リハビリテーション学院 〒465-8620 愛知県名古屋市中区梅森坂5丁目101番地

(平成23年1月5日受付, 平成24年11月7日受理)

Effect of Ultrasound Therapy on Thoracic Mobility Restriction and Respiratory Impairment in Muscular Dystrophy  
Hiroki Shiraiishi, Masaaki Konogaya\* and Nobuhiko Tanaka\*\*, Departments of Rehabilitation, \*Neurology and \*\*Orthopedics, NHO Suzuka Hospital

Key Words: ultrasound, respiratory function, chest excursion, Duchenne muscular dystrophy, Fukuyama type congenital muscular dystrophy

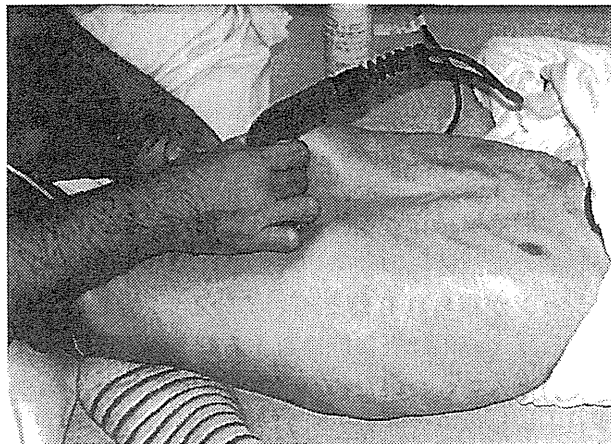




胸鎖乳突筋・斜角筋への照射



腹筋群への照射



肋間筋への照射

図1 呼吸関連筋群への超音波照射法

## 方法と対象

### 1. 方法

超音波照射は、イトー超短波社製超音波治療器 US-710 (イトー超短波株式会社, 東京) を用いて、胸郭・腹部・脊柱・頸部に照射時間率 (DUTY) 40%, 強度 (Intensity)  $1.60\text{W}/\text{cm}^2$  の設定で各部に

一回10分間ずつ照射した(図1)。超音波照射直前・直後の変化を、各症例同意のもとに行い、以下の3項目について検討した。推計学的有意差の検定はウィルコクソン検定による。

#### 1) 胸郭可動性の検討

テープメジャーを用いて、最大呼息から最大吸息までの周囲径差を腋窩線上, 剣状突起下端線上, 第10肋骨部線上の計測を行った<sup>2)</sup>。

#### 2) 呼吸機能検査の検討

CHEST 社製 Autospiror H498を用い、肺活量・%肺活量・1秒量・1秒率・peak cough flow (PCF) の測定を行った<sup>23)</sup>。最大強制吸気量 (maximum insufflation capacity: MIC) の検査方法は、蘇生バッグにて強制的に肺に送気し、簡易流量計を用いて呼気をさせる。これにより、肺に保持可能な空気量を計測するものである。簡易流量計は、アイ・エム・アイ株式会社製 ハロースケール・ライト・レスピロメーターを用い測定を行った<sup>23)</sup>。

## 2. 対象

対象は10例、全員男児であり、デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) 患者8例と福山型先天性筋ジストロフィー (FCMD) 患者2例であった。表1に各症例と実施した検査を示す。患者の機能障害度は厚生省班研究新ステージによった<sup>3)</sup>(表1)。本研究の実施に当たっては、国立病院機構鈴鹿病院倫理審査委員会の承認を得た。

## 結 果

### 1. 胸郭可動性

超音波治療器照射前に比べ照射後の最大呼気では、腋窩線上  $64.3 \pm 6.3\text{cm}$  が  $64.9 \pm 6.3\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) に、剣状突起下端線上  $64.4 \pm 6.1\text{cm}$  が  $64.8 \pm 5.8\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) に、第10肋骨部線上  $62.8 \pm 5.6\text{cm}$  が  $63.5 \pm 5.7\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) にと (図2), いずれも有意に増加した。

最大吸気では、腋窩線上  $66.33 \pm 6.2\text{cm}$  が  $66.5 \pm 6.3\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) に、剣状突起下端線上  $67.8 \pm 5.9\text{cm}$  が  $68.7 \pm 5.6\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) に、第10肋骨部線上  $66.5 \pm 5.4\text{cm}$  が  $67.7 \pm 5.4\text{cm}$  ( $p < 0.05$ ) にと (図2), 有意に増加した。

しかし、最大呼気・最大吸気共にほとんど差がなかったといえる。

表1 厚生省班研究新ステージによる各症例毎の機能障害度と呼吸状態

症例	病型	ステージ	年齢(歳)	非侵襲的 人工呼吸器装着	検査項目		
					胸部可動域 検査	呼吸機能 検査	MIC
1	FCMD	7	14	-	○	○	○
2	DMD	6	12	-	○	○	○
3	DMD	7	16	夜間	○	○	○
4	DMD	6	11	-	○	○	○
5	DMD	8	18	夜間	○	×	×
6	FCMD	8	19	夜間	○	×	×
7	DMD	3	16	-	×	○	×
8	DMD	8	19	24時間	×	○	○
9	DMD	6	14	夜間	×	○	○
10	DMD	8	26	半日	×	×	○

DMD：デュシェンヌ型筋ジストロフィー  
 FCMD：福山型先天性筋ジストロフィー  
 ステージ：厚生省班研究新ステージ  
 MIC：最大強制吸気量 (maximum insufflation capacity)

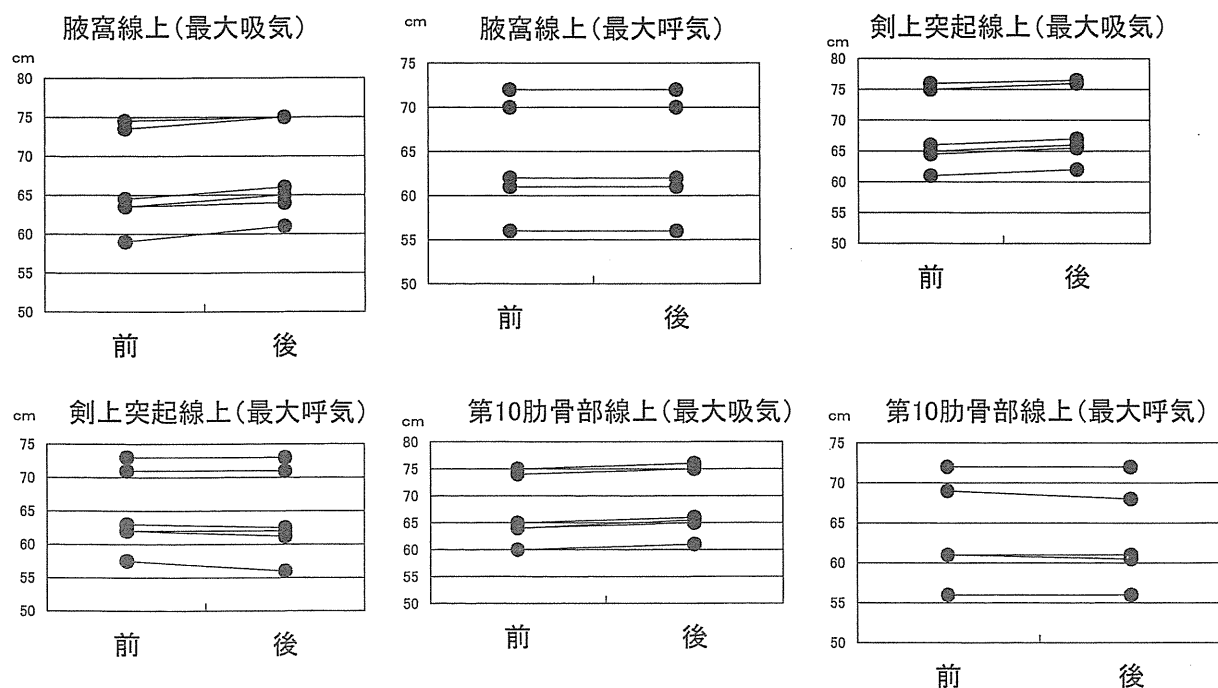


図2 超音波治療器照射前後の胸郭可動域検査

## 2. 呼吸機能検査

肺活量は平均で照射前1514.3±975.0mlから照射後1657.1±1013.1ml (p<0.05)へ、%肺活量は照射前44.6±24.2%から照射後49.0±24.6% (p<0.05)へ、1秒量は照射前1072.9±842.3mlから照

射後1240.0±869.3ml (p<0.05)へ、PCFは照射前206.4±102.7L/Mから照射後230.0±100.5L/M (p<0.05)へとそれぞれ有意に改善したが、1秒率のみ照射前62.3±31.6%から照射後66.3±26.2% (p=0.6)に増加したが有意差は得られなかった

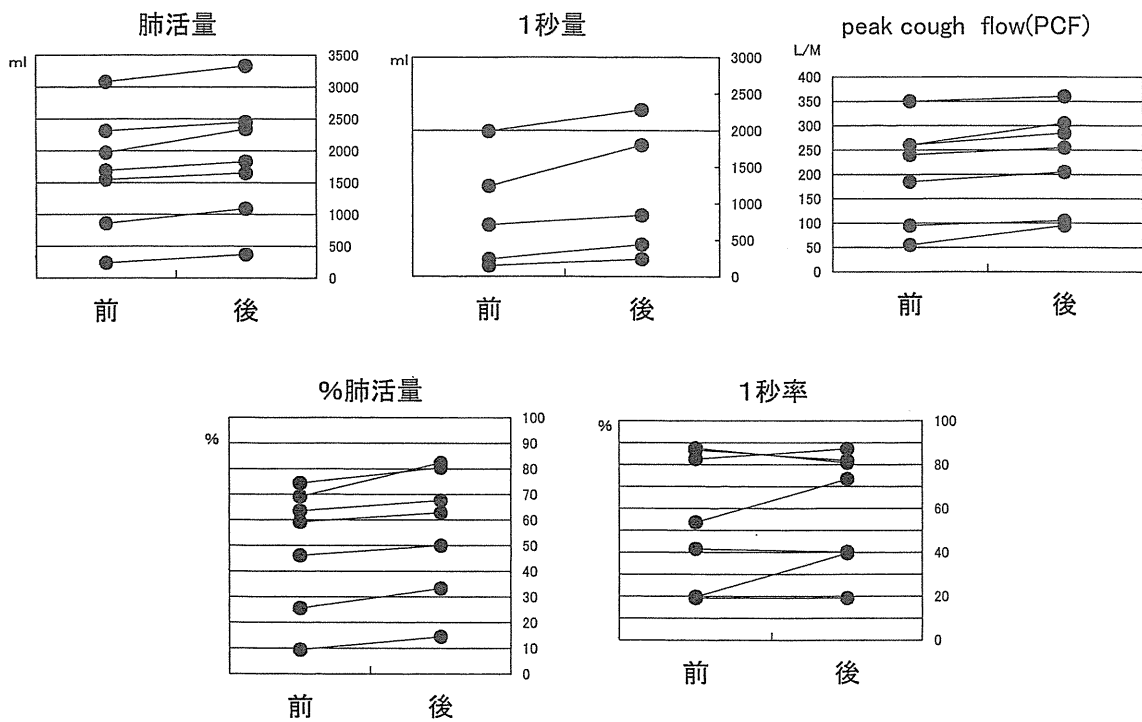


図3 超音波治療器照射前後の各呼吸機能検査

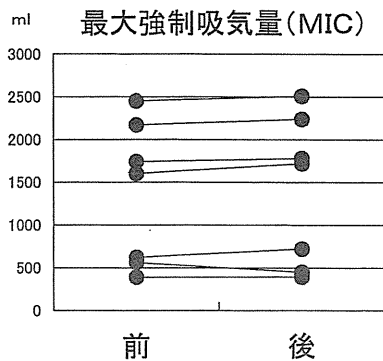


図4 超音波治療器照射前後の最大強制吸気量

(図3).

また、最大強制吸気量 (maximum insufflation capacity: MIC) が平均で照射前 $1295.7 \pm 863.6$ ml から照射後 $1382.1 \pm 874.3$ ml ( $p < 0.05$ ) へと有意に増加した (図4).

考 察

筋ジストロフィーでは、筋の変性や萎縮を呈するが、同時に筋線維は過収縮し、間質の増加などによって伸展性は著しく低下していると考えられる。横隔膜、胸鎖乳突筋、斜角筋、外肋間筋などの吸気筋や、腹筋群の呼気筋などの伸展性の低下は胸郭可動域を制限し、筋力低下とあいともなって、呼吸機能

をより悪化させていると推定される<sup>5)</sup>。したがって、胸郭の伸展性改善により呼吸機能改善が期待される。そこで今回、筋ジストロフィー患者に対して超音波照射を行った結果、胸郭の可動域は僅かであったが、各呼吸機能検査の計測値は有意に増大した。

超音波治療は古くから理学療法の中では取り入れられており、リハビリテーション医療では馴染みの深い治療である。超音波照射は分子レベルでの振動を惹起し、熱エネルギーを発生させ、組織に温熱作用と非温熱作用をもたらす。温熱作用は、組織の伸展性 (弾性) 向上、循環の改善、亢進した筋緊張の軽減、筋収縮機能の改善で、また、非温熱作用には、炎症の鎮静化、浮腫の軽減、疼痛の緩和、創傷の治療促進などがある<sup>6)</sup>。また、ラットヒラメ筋の膝関節固定拘縮に対して超音波照射では、コラーゲン線維の走行性の変化とコラーゲン線維滑走性の改善や<sup>7)</sup>、線維芽細胞の増加が報告されている<sup>8)9)</sup>。また、筋内の脈管透過性を改善する効果と、マスト細胞の活動を抑制する効果があるという報告がある<sup>10)</sup>。本研究における各呼吸機能検査の改善は、筋内の脈管透過性を改善する効果と結合組織のコラーゲン線維滑走性改善によるものがおきて、また、肥満細胞の活動性抑制にともなう筋力増加がおきたものと考えられる。これにより、呼吸筋の収縮力を高めさせ、各呼吸機能検査が改善したのではないかと考えた。

理学療法技術では、胸郭可動域制限に対して呼吸筋ストレッチや胸郭可動域訓練を行うが、筋ジストロフィー患者の胸郭は平坦で硬いため、疼痛や骨折を引き起こすこともあり、治療緊張には経験と熟練を要す<sup>9)</sup>。本研究で試みた超音波治療法は、手技、操作は容易で安全に行え、かつ、関節可動域改善と各呼吸機能改善の効果があつた。しかし、進行した筋ジストロフィー患者は、皮下組織が薄く、超音波照射により熱感を感じることがあるので、治療器の設定を注意しなければならない。今回の検討では、温熱作用と非温熱作用の間である DUTY40% の設定とした。

超音波治療により、1秒率を除く有意な各呼吸機能検査の改善は得られたが、胸郭拡張差の大きな増加は得られなかった原因として、筋ジストロフィー患者にみられる筋の崩壊が呼吸筋におきることにより、超音波治療による呼吸筋の伸張性は得られなかったことが胸郭拡張差の大きな改善を与えなかったものと考えた。また、1秒率低下の原因として、1秒量の改善より努力性肺活量の改善が大きいためと考えられる。一方、超音波照射によって排痰が促進された可能性も考えられる。

超音波治療は、侵襲性も少なく、簡易に行え、比較的治療経験の浅いリハビリテーション従事者にも容易に施療可能で、有用な呼吸理学療法と考えられる。

---

### おわりに

---

本研究は、厚生労働省精神・神経疾患研究費委託費「筋ジストロフィーの療養と自立支援システム構築に関する研究班」の研究費によって行われた。

本研究に、ご協力いただきました、国立病院機構鈴鹿病院神経内科部長久留聡博士、同医長酒井素子博士、リハビリテーション科理学療法士、伊藤博樹、山本華奈美、森内さとみの各先生に深謝致します。

---

### 【文献】

- 1) 佐野裕子. 【呼吸・循環障害のリハビリテーション】呼吸リハビリテーションに必要な各種療法定義とエビデンス コンディショニング. J Clin Rehabil 2008; 別冊: p59-65.
- 2) 田中一正, 山田峰彦, 柿崎藤泰, 三浦俊彦. 呼吸運動療法の理論と技術. 東京: メジカルビュー社; 2003: p17-23, 114-139, 237-260.
- 3) 石川悠加. デュシェンヌ型筋ジストロフィーの呼吸リハビリテーション. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費 筋ジストロフィーの療養と自立支援システム構築に関する研究: 2008; p2-18.
- 4) 石川 玲, 大竹 進, 植田能茂. 筋ジストロフィーのリハビリテーション. 東京: 医歯薬出版; 2002: p19-30.
- 5) Misuri G, Lanini B, Gilglotti F, Iandeli I, et al. Mechanism of CO2 retention in patients with neuromuscular disease. Chest 2000; 117: p447-53.
- 6) 柳澤 健, 杉本雅晴. 理学療法学3 ゴールド・マスター・テキスト 物理療法学. 東京: メジカルビュー社; 2009: p94-107.
- 7) 沖田 実, 中野治郎, 中塚祥太. 不動によるラットヒラメ筋の筋内膜コラーゲン線維網の形態変化に対する超音波の影響 (拘縮に対する超音波の治療効果の検証). 理学療法学 2004; 31: 467.
- 8) 須釜 聡, 立野勝彦, 灰田信英. 関節固定後の伸長手技及び超音波療法がラットアキレス腱コラーゲン線維に及ぼす影響. 理学療法学 1998; 25: 51.
- 9) 網本 和, 木山喬博, 嶋田智明. 標準理学療法学 専門分野 物理療法学 第3版. 東京: 医学書院; 2003: p70-86.
- 10) Fyfe MC, Chahl LA. Mast cell degranulation: a possible mechanism of action of therapeutic ultrasound. Ultrasound Med Biol 1982; 8(suppl1): 62.

## 筋疾患の診かた

久留 聡・中西 浩隆・小長谷 正明

### ポイント

- ★病歴聴取の際、家族歴・発育歴・発症年齢・筋力低下のパターン・薬剤歴などが重要である。
- ★病歴聴取、採血検査、画像検査、電気生理学的検査、遺伝子検査、筋生検などで診断する。
- ★筋疾患を全身疾患として診察することが重要である。
- ★慢性筋疾患では呼吸・栄養管理など全身管理が重要である。

### 病歴でぜひ押さえておきたい項目

筋疾患を疑う患者の病歴を聴取する際には、家族歴の有無や発育歴、発症年齢、筋力低下のパターン、急性・亜急性・慢性などの進行様式などに注意する必要がある。一部の先天性筋疾患ではすでに胎児の時から胎動が微弱であることもあり、胎内で発症していることも考えられている。哺乳の様子や処女歩行の時期、幼少時の体育の成績なども重要な聴取ポイントである。肢帯型筋ジストロフィーなどでは、ある年齢までは正常に発育し、成人後に筋力低下を生

じることがある。一部の例外を除いて、筋力低下は躯幹・四肢近位筋に起こることが多い。そのため、初発症状として「歩きにくい」「階段昇降や起き上がりが困難」と訴える患者が多く、おしりを振る動揺性歩行や立ち上がる時の登攀性起立などが見られる。筋肉は萎縮するが、下腿などに仮性肥大を認めることもある。重症筋無力症などを疑う時には、症状の日内変動の有無を確認する必要もある。炎症性筋疾患を疑う時には、筋の自発痛や圧痛、皮疹、発熱や体重減少の有無も重要なポイントとなる。封入体筋炎では、50歳以上の比較的高齢で男性に発症が多いことも知られている。

筋疾患を全身疾患として診ることも重要である。例えば、筋強直性ジストロフィーでは白内障や心伝導障害、高次機能障害などを合併することがあるので総合内科的なアプローチが必要となる。また、ミトコンドリア病のなかでもMELASでは脳卒中のエピソードを有することが多いので脳の画像検索も必要となる。炎症性筋疾患には各種膠原病(全身性エリテマトーデス、強皮症、Sjögren症候群、関節リウマチなど)を合併することも多く、関節症状や皮膚症状にも注意する必要がある。筋疾患患者を診察する時には、ステロイド投薬や甘草などによる薬剤性ミオパチーや、甲状腺ホルモン異常などによ

【表 1】ミオパチーの分類

1. 進行性筋ジストロフィー Duchenne 型, Becker 型, 肢帯型筋ジストロフィーなど
2. 先天性ミオパチー ネマリンミオパチー, セントラルコア病など
3. 筋強直症候群 筋強直性ジストロフィー, 先天性ミオトニーなど
4. 炎症性ミオパチー 多発筋炎, 皮膚筋炎, 封入体筋炎など
5. 神経接合部疾患 重症筋無力症, Lambert-Eaton 症候群など
6. 代謝性ミオパチー 糖原病, ミトコンドリア病, 周期性四肢麻痺など
7. 内分泌性ミオパチー 甲状腺ホルモン異常症, 糖尿病性ミオパチーなど
8. 薬剤性ミオパチー ステロイドミオパチーなど

る代謝性ミオパチーも常に鑑別疾患として考慮する必要がある。一部の先天性ミオパチーでは顔貌が細長く、表情が乏しく、高口蓋を有することがあり、ネマリンミオパチーでは胸郭の変形を合併することも多い。筋萎縮性側索硬化症や脊柱管狭窄症の患者でも初診時に筋疾患が疑われることがあり、神経原性疾患についても鑑別が必要となるケースが存在する。筋疾患のおおまかな分類を表 1 に示す。

## 検査のポイント

### 一般採血検査

一般採血検査では CK, AST, ALT, LDH, アルドラーゼの値が重要である。一般的にこれらの値は筋細胞の壊死・崩壊に伴い上昇する。CK は細胞質に局在する酵素であり、筋崩壊の際、逸脱し血中で上昇することが知られている。ただし、激しい運動後や筋肉注射後でも一過性に上昇することがあり、判定には注意を要する。また、CK の上昇の程度は筋疾患のなかでもさまざまで、一般的に甲状腺機能低下に伴うミオ

パチーや脊髄性筋萎縮症などでは上昇程度が軽度であり、Duchenne 型筋ジストロフィーや炎症性筋疾患では上昇程度が高度であることが多い。ただし、例えば炎症性筋疾患のなかでも、封入体筋炎では CK 正常例も多数報告されており、例外も存在することは常に考慮するべきである。糖原病が疑われるときには阻血下運動負荷試験が必要となり、ミトコンドリア病が疑われるときには血液、髄液で乳酸、ピルビン酸を測定する必要がある。炎症性筋疾患では赤沈や CRP などの炎症マーカーが上昇することもあるので、測定が必要である。一部の炎症性筋疾患では悪性腫瘍を合併することも知られており、悪性腫瘍のスクリーニングが重要となることもある。

## 画像検査

筋組織が変性すると、脂肪組織に置換され、CT では低吸収域となる。炎症性筋疾患の MRI では炎症部位が T2 強調画像で高信号となることが知られている。筋サルコイドーシスの MRI では dark star sign と three stripes signs という特徴的な画像を呈する。

## 電気生理学的検査

針筋電図が重要である。筋原性疾患では、軽度随意収縮時には低振幅となり、持続時間が短い運動単位電位が観察され、強度随意収縮時には干渉波が低振幅となる。筋強直性ジストロフィーでは電極刺入時に、初めは高頻度で次第に減少する myotonic discharge がみられる。

## 筋生検

確定診断に有用である。一般に筋生検は上腕二頭筋や大腿四頭筋で行われることが多い。

HE染色やGomori染色で、細胞の形態異常や炎症細胞浸潤の有無、細胞内異常構造物を観察し、ATP染色やNADH染色などの酵素活性を用いた染色では筋線維タイプの分別や筋原線維間網の乱れなどを観察する。そのほか、各種免疫染色では抗原の欠損を観察することができ、筋ジストロフィーを診断する際にはきわめて有用である。

## 遺伝子検査

現在、Duchenne型筋ジストロフィーなどは保険診療での遺伝子検査が可能になっているので、十分な遺伝カウンセリングのうえでの検査を考慮すべきである。

## 治療のポイント

炎症性筋疾患ではステロイドなどの免疫抑制薬が使用される。一般的にステロイドは、CK値や筋力の改善具合をみながらゆっくり減量することが多い。最近、ステロイド治療抵抗性の筋炎への免疫グロブリン大量療法が保険診療で可能になったので、考慮すべきである。残念ながら多くの筋ジストロフィーでは未だ治療法が確立されていない。

Duchenne型筋ジストロフィーでは、ステロイドにより運動機能の進行を抑制できることが明らかにされ、エクソンスキップなどの先進治療も開発されてきている。そのほか、*LARGE* 遺伝子を利用した治療法などさまざまな遺伝子治療が研究されている。多くの先天性ミオパチーや筋ジストロフィーなどの慢性疾患では、ほかの神経疾患同様に栄養、呼吸、感染管理など全身管理が重要となる。最近、Duchenne型筋ジストロフィーの全身管理に関する論文<sup>1,2)</sup>が発表されたので参照されたい。

## 緊急時対応

筋疾患の患者は嚥下、呼吸状態が悪化し、急変することがある。特に誤嚥性肺炎を併発することや、CO<sub>2</sub>ナルコーシスで意識レベルが低下すること、心筋障害を併発することによる心不全などに注意を要する。筋強直性ジストロフィーではブロックや洞停止など重篤な不整脈を合併し、心肺停止に陥ることもあり、要注意である。慢性的にCO<sub>2</sub>が高い状態で推移していることもあり、普段の状態を正確に把握しておくことが重要である。最近では非侵襲的人工呼吸(NIV)の技術が進歩しており、呼吸管理の際には選択の一つとして考える必要がある。

## 専門医との連携

初診時、鑑別に迷うようなときには神経内科専門医へ速やかに相談することが望ましい。間質性肺炎や不整脈など各種合併症に対しても専門医との連携が必要となる。

炎症性筋疾患では長期にわたり免疫抑制治療が必要になるケースも存在するため、初期に正確に診断することが重要である。初期評価時、治療計画立案時、治療抵抗時の再評価、治療計画再立案時など、診断・治療の重要な節目には専門医との十分な連携をとることが望ましい。

### 文献

- 1) Bushby K, et al : Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1 ; diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 9 : 77-93, 2010
- 2) Bushby K, et al : Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2 ; Implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 9 : 177-189, 2010
- 3) Bohan A, Peter JB : Polymyositis and dermatomyositis. *N Engl J Med* 292 : 344-347, 1975



Case report

## Winged scapula in patients with myotonic dystrophy type 1 <sup>☆</sup>

Tadanori Hamano <sup>a,\*</sup>, Tatsuro Mutoh <sup>a,c</sup>, Mikio Hirayama <sup>a,d</sup>, Hidemasa Uematsu <sup>b</sup>,  
Itsuro Higuchi <sup>e</sup>, Hiroshi Koga <sup>c</sup>, Fujio Umehara <sup>e</sup>, Kiyonobu Komai <sup>f</sup>, Masaru Kuriyama <sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Second Department of Internal Medicine, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan*

<sup>b</sup> *Department of Radiology, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, Fukui, Japan*

<sup>c</sup> *Department of Neurology, Fujita Health University, Toyoake, Japan*

<sup>d</sup> *Department of Neurology, Kasugai Municipal Hospital, Kasugai, Japan*

<sup>e</sup> *Third Department of Internal Medicine, Kagoshima University School of Medicine, Kagoshima, Japan*

<sup>f</sup> *Department of Neurology, National Hospital Organization Iou National Hospital, Kanazawa, Japan*

Received 24 October 2011; received in revised form 21 February 2012; accepted 27 April 2012

### Abstract

We report two patients with myotonic dystrophy type 1 (DM1) showing winged scapula in a single family. Genomic analysis revealed a marked expansion of CTG repeats in the 3' untranslated region; 1100 in patient 1 and 667 in patient 2. Muscle MRI revealed marked atrophy in the serratus anterior muscle in both patients. Muscle biopsy findings showed central nuclei and variations in fiber size. One of the patients showed ragged red fibers in muscles of the biceps brachii. To our knowledge, this is the first report of typical winged scapula in DM1.

© 2012 Elsevier B.V. All rights reserved.

**Keywords:** Winged scapula; Myotonic dystrophy type 1; CTG repeat

### 1. Introduction

Winged scapula defined as a prominence of the medial or vertebral border of the scapula, is generally considered synonymous with serratus anterior (SA) palsy caused by damage to the long thoracic nerve [1]. Winged scapula of neurogenic origin has been reported in patients with hereditary pressure sensitive neuropathy [2], neuralgic amyotrophy [1], systemic lupus erythematosus (SLE) [3], Chiari I malformations, syringomyelia [4], and Hirayama's disease [5]. Patients with facioscapulohumeral (FSH) muscular dystrophy [1,6], limb girdle muscular dystrophy, and

myotonic dystrophy type 2 (DM2) [7] which show proximal dominant muscular atrophy also exhibit scapular winging. A bone disorder, osteochondroma [8] can cause the condition as well.

Myotonic dystrophy type 1 (DM1) is the most common form of inherited myopathy in adults, presenting as myotonia, muscle weakness in the distal portion of the upper and lower limbs. DM1 patients also show general symptoms, including cataracts, frontal baldness, endocrinological abnormalities such as hypogonadism, and hyperinsulinemia associated with insulin resistance, and dementia or mental retardation [9–11]. DM1 patients exhibit an expansion of CTG repeats in the 3' untranslated region of the DM1 gene on the long arm of chromosome 19 [12].

It is widely believed that DM1 patients are mainly affected in the distal muscles of the upper and lower limbs [10]. To our knowledge, there is no previous report of a DM1 patient having winged scapula. We report here two DM1 patients with scapular winging.

<sup>☆</sup> These patients were already reported in *European Neurology* 2010;63:144–8, as patients 2 and 3.

\* Corresponding author. Address: Second Department of Internal Medicine, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui, 23-3 Matsuokashimoaizuki, Eiheiji-cho, Fukui 910-1193, Japan. Tel.: +81 776 61 3111x2300; fax: +81 776 61 8110.

E-mail address: [hamano@u-fukui.ac.jp](mailto:hamano@u-fukui.ac.jp) (T. Hamano).



## 2. Case reports

### 2.1. Patient 1

A 37-year-old male having difficulty opening his hands and weakness of all four limbs was admitted to hospital. He had not had jaundice, neonatal feeding or respiratory problems. His neck was fixed at 4 months and he first walked at age one and half years. He didn't have normal psychomotor development at school age. At high school, he had suffered from weakness of the four limbs and difficulty opening his hands. He felt difficulty in changing the sheets by himself. He was 163 cm tall, and weight 37 kg. He showed mental retardation (WAIS-R 39), and had a tented upper lip, marked funnel breast with mild scoliosis, mild cataracts in both eyes, and left recurrent exudative otitis media. He showed severe facial diplegia, left hearing loss, and mild paralytic dysarthria without dysphasia. Severe to moderate muscle atrophy and weakness were detected in the neck muscles and four limbs. Grip power was 2 kg/2 kg (rt/lt). Medical Research Council (MRC) scale scores of deltoid, iliopsoas, and tibialis anterior (TA) muscles were 2, 4, and 2, respectively. He presented showing myotonia on grip and percussion. He showed marked winged scapula, especially on lifting his arms forward or to the side (Fig. 1A). The functional status of the shoulder was as follows; Flush toilet 1/1, Take of glasses 2/2, Pull socks on 1/1, Put on underpants 1/1, Comb hair 2/2, Pick up water 2/2, Touch opposite ear 2/2, Reach back seat 2/2, Put arm on table 3/3, Push chair 2/2, Pull chair 2/2, Throw ball underhand 2/2, Reach salt shaker 2/2, Tighten jar 1/1, and Steady jar 1/1(right/left) (no difficulty 5, little difficulty 4, some difficulty 3/3, much difficulty 2, I can't do this 1) [13]. Passive range of motion of the shoulder was normal. However, active range of motion of shoulder was as follow: abduction 70°/60° (rt/lt), and flexion 45°/45° (rt/lt).

### 2.2. Patient 2

A 60-year-old female, the mother of patient 1, noticed weakness of the four limbs with an onset at age 40. She

gradually felt difficulty in lifting the laundry to a high place. She found it impossible to exchange her own clothes. She was 140 cm tall and weighed 36.5 kg. Her WAIS-R score was 77. She showed moderate facial diplegia. She presented moderate myotonia on grip and percussion. She had severe weakness in distal muscle and moderate to severe weakness in proximal muscles of the upper limbs, and moderate weakness in proximal muscles of both lower limbs. Grip power was 0 kg/0 kg (rt/lt). MRC scale scores for the deltoid, iliopsoas, and TA were 2, 4, and 3, respectively. She could not squat. She also had moderate winged scapula (Fig. 1B). The functional state of the shoulder was as follows: Flush toilet 1/1, Take of glasses 3/3, Pull socks on 1/1, Put on underpants 1/1, Comb hair 2/2, Pick up water 3/3, Touch opposite ear 2/2, Reach back seat 2/2, Put arm on table 3/3, Push chair 2/2, Pull chair 2/2, Throw ball underhand 2/1, Reach salt shaker 2/2, Tighten jar 1/1, and Steady jar 1/1(right/left). The passive range of motion of the shoulder was normal, but active range of motion of the shoulder was as follow: abduction 10°/10° (rt/lt), and flexion 20°/20° (rt/lt).

Both patients showed normal peripheral blood cell counts. Serum CK (276 IU/l) and LDH (559 IU/l) levels were mildly elevated in patient 1, but normal in patient 2. Serum IgG was reduced in both patients (patient 1; 776 mg/dl, and patient 2; 675 mg/dl, normals; 942–2029 mg/dl). CSF examinations were normal in both patients. Lactate and pyruvate levels were normal in patient 2. Both patients showed typical myotonic discharge in EMG, and normal in NCV.

### 3. Muscle MRI

Severe atrophy of the SA and latitismus dorsi (LD) muscles in patient 1 (Fig. 2A) and patient 2 (Fig. 2B) was detected by muscle MR T1-weighted imaging.

### 4. Muscle biopsy

A section of biopsied rectus femoris muscle from patient 1 showed marked variation in fiber size (10 to 150  $\mu$ m), and increases of central nuclei, immature type 2C fibers, and

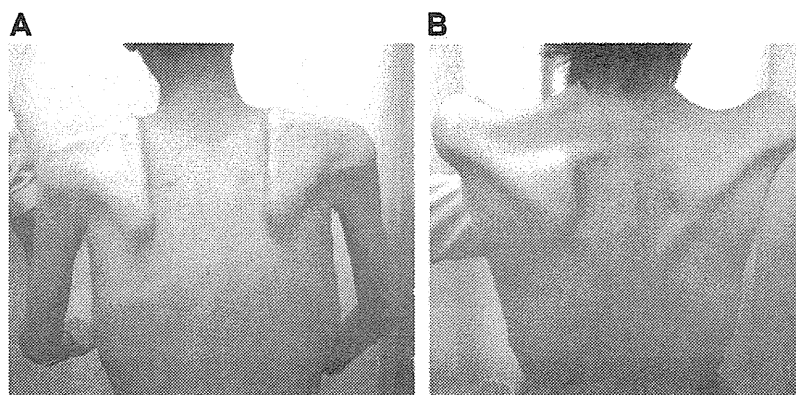


Fig. 1. Winged scapula of myotonic dystrophy type 1 (DM1) patients. (A) patient 1. (B) patient 2.

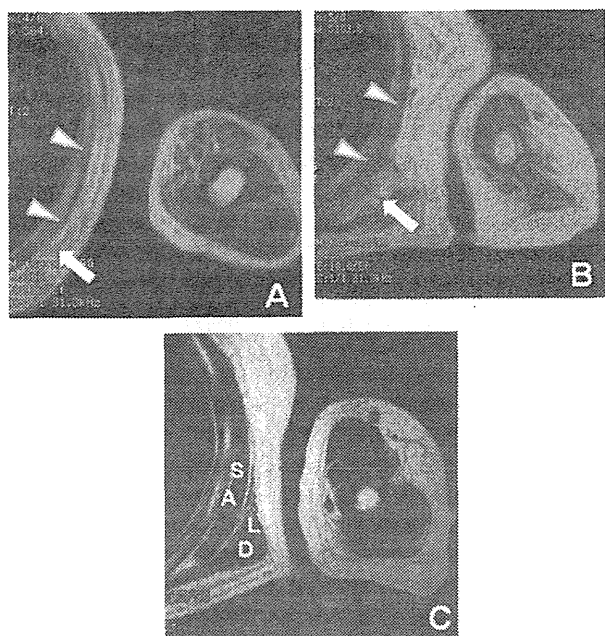


Fig. 2. Muscle MRI findings of the upper thoracic level. Atrophy of the serratus anterior (SA: arrow heads) and latissimus dorsi (LD: arrow) muscles was observed in patient 1 (A) and patient 2 (B). Muscle MRI of the thoracic level in a myotonic dystrophy type 1 patient (60-year-old man) without scapular winging (C) did not show atrophy of the SA and LD muscles.

interstitial tissue. Some fibers showed grouping of fiber type 2A. The section of the biopsied biceps brachii muscle from patient 2 showed marked variation in fiber size (4 to 90  $\mu\text{m}$ ), and increases of central nuclei, immature type 2C fibers, and interstitial tissue (Fig. 3A). Ragged red fibers were detected in some fibers (Fig. 3B).

### 5. DNA analysis

Expansion of the CTG repeat in the myotonin protein kinase gene was detected in patient 1 (1100) and patient 2 (667). Mitochondrial DNA analysis showed no mutation of 3243 in patient 2.

### 6. Discussion

Winged scapula is caused by a weakness of the SA muscles that attach the scapula to the rib cage. This muscle arises via serrations from the anterolateral aspect of the first eight or nine ribs and inserts of the vertebral border of the scapula, and is innervated by the long thoracic nerve. Since the innervations of SA muscle is intimately derived from 5th–7th cervical spinal segments [14], the upper two branches of the long thoracic nerve pass through the scalenus medial muscles.

Fiddian and King described two types of winged scapula, static and dynamic. Static winged scapula occurs due to deformities in the shoulder girdle, spine and ribs, while dynamic winging occurs due to neuromuscular disorders. They also classified winged scapula into four types based on the pathological lesions, i.e., nerves in type I, muscles in type II, bones in type III, and joints in type IV.

Neuralgic amyotrophic [1], local infection, abnormal positioning during surgery or epidural anesthesia, nodular compression in SLE [3], iatrogenic injury during mastectomy, thoracotomies, rib resection, chest tube placement, injury from repetitive sports such as archery, radiation therapy, and direct blows to the later chest wall were all reported as causes of lesions in the long thoracic nerve or type I winged scapula [4].

Dynamic type II winged scapula is a frequently observed with FSH muscular dystrophy [1,6]. Limb girdle muscular dystrophy, DM2 [7], and agenesis of the SA muscle [15] also show type II winged scapula. Osteochondroma may be the cause of type III winged scapula [8]. Our patients were classified as having dynamic, type II winged scapula. Orthopedic procedures have been developed by surgeons to stabilise the scapula to the rib cage [6]. Weakness of the SA muscle should have contributed, at least in part, to the disabilities and limitation of the active range of motion of the shoulder in our patients.

Previously, the proximal dominant muscular involvement in DM1 was described in two reports [16,17], however, there was no description of scapular winging in either case. Interestingly, patient 2 showed ragged red fibers in a muscle biopsy from the biceps brachii, though

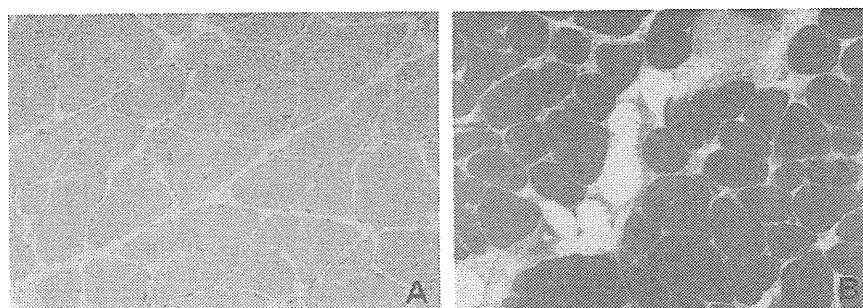


Fig. 3. Muscle biopsy findings for patient 2. Central nucleus and fiber size variations are observed on Hematoxylin–Eosin (HE) staining (A). Ragged red fibers are also observed on Gomoli Trichrome (GT) staining (B).

she did not have any clinical manifestations of mitochondrial myopathy nor a mutation at 3243 in mitochondrial DNA. Muscular ragged red fibers have been reported in a DM1 patient presenting with proximal dominant atrophy [17]. However, the significance of the co-existence of ragged-red fibers in muscle cells of DM1 patients remained unknown. To our knowledge, this is the first report of typical winged scapula in a DM1 patient. Moreover, muscle MRI could detect atrophy in the SA and LD muscles, and is useful for detecting the affected muscles in cases of winged scapula.

#### Acknowledgments

We are grateful to Takehisa Saito, M.D., and Eiko Iwaki, M.D., Department of Otorhinolaryngology, University of Fukui for referring these patients to us, Dr. Yumiko Umezawa for doing mental tests, and Tateo Masamoto, M.D., Department of Otorhinolaryngology, Osaka City University Medical School, for helpful comments, and Kazuya Takahashi, MD, Department of Neurology, National Hospital Organization Iou Hospital, for his assistance.

#### References

- [1] Fiddian NJ, King RJ. The winged scapula. *Clin Orthop Relat Res* 1984;185:228–36.
- [2] Fukuoka Y, Ohnishi A, Jinnai K, Kanda F, Takahashi K, Yoshimura T. A case with hereditary pressure sensitive neuropathy, confirmed by a gene analysis. *Rinsho Shinkeigaku* 1995;35:657–60.
- [3] Delmonte S, Massone C, Parodi A, Rebora A. Acquired winged scapula in a patient with systemic lupus erythematosus. *Clin Exp Rheumatol* 1998;16:82–3.
- [4] Tubbus RS, Oakes WJ. Winged scapula as the presenting symptom of Chiari I malformation, syringomyelia. *Childs Nerv Syst* 2007;23:255–7.
- [5] Yaguchi H, Takahashi I, Tashiro J, Tsuji S, Yabe I, Sasaki H. Scapular winging as a symptom of cervical flexion myelopathy. *Intern Med* 2007;46:511–3.
- [6] Giannini S, Faldini C, Pagkrati S, et al. Fixation of winged scapula in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Clin Med Res* 2007;5:155–62.
- [7] Schneider C, Wessig C, Muller CR, Brechtelsbauer D, Grimm T. Proximal myotonic myopathy and proximal myotonic dystrophy: two different entities? The phenotypic variability of proximal myotonic syndromes. *Neuromuscul Disord* 2001;11:485–8.
- [8] Danielsson LG, el-Haddad I. Winged scapula due to osteochondroma. Report of 3 children. *Acta Orthop Scand* 1989;60:728–9.
- [9] Bachmann G, Damian MS, Koch M, Schilling G, Fach B, Stöppler S. The clinical and genetic correlates of MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology* 1996;38:629–35.
- [10] Harper PS, Monckton DG. Myotonic dystrophy. In: Engel AG, Franzini-Armstrong C, editors. *Myology*, 3rd ed., vol. 2. New York: McGraw-Hill; 2004. p. 1039–76.
- [11] Hamano T, Kawamura Y, Mutoh T, Hirayama M, Kuriyama M. Muscle MRI in myotonic dystrophy type 1 with foot drop. *Eur Neurol* 2010;63:144–8.
- [12] Brook JD, McCurrach ME, Harley HG, et al. Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3' end of a transcript encoding a protein kinase family member. *Cell* 1992;68:799–808.
- [13] Crane PK, Hart DL, Gibbons LE, Cook KF. A 37-item shoulder functional status item pool had negligible differential item functioning. *J Clin Epidemiol* 2006;59:478–84.
- [14] Zeier FG. The treatment of the winged scapula. *Clin Orthop Relat Res* 1973;91:128–33.
- [15] Levin SE, Trummer MJ. Agenesis of the serratus anterior muscle: a cause of winged scapula. *JAMA* 1973;225:748.
- [16] Uluc K, Arsava EM, Erdem S, Tan E. Proximal myopathy and diffuse white matter involvement in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol* 2002;249:629–30.
- [17] Mihori A, Miyauchi H, Kaneda K, Nakayama M, Ono S, Shimizu N. A case of myotonic dystrophy showing proximal dominant muscle involvement but not myotonia. *Rinsho Shinkeigaku* 1999;39:461–4.

## 総 説

### 刀根山病院における人工呼吸器のリスクマネジメントについて

藤 崎 孝 次\*

医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス  
Vol. 43, No. 9 別刷 (2012年)  
一般財団法人 医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス財団