

## 神経変性疾患指定難病の周辺：平山病

氏名 桑原 聡

所属 千葉大学大学院医学研究院 神経内科学

### 要旨

平山病（若年性一側上肢筋萎縮症）の疾患概要と現状について概説した。平山病は 10 歳代に発症する一側上肢前腕以下の筋萎縮を主徴とする疾患で、数年間の進行の後、停止性の経過をとる。病態仮説として、身長が急速に伸びる思春期において脊柱の成長に対して脊髄・硬膜管の発達が遅れるために、脊髄が牽引状態となり、頸部を前屈した際に脊髄が脊椎後面に押し付けられて圧迫・虚血が起こることが挙げられている。頸部前屈時の脊髄・硬膜管の前方移動は MRI により確認することが出来るとともに、この疾患特異的な MRI 所見によって確定診断がなされる。1996 年に全国疫学調査が実施されており、本疾患が疑われる 562 例が存在することが報告された。その 7% が日常生活に障害を来す重症例であり、障害は長期にわたることも示された。早期に診断し、頸部前屈を避ける生活指導・頸椎カラーが進行抑制に有効である。

#### A. 研究目的

平山病（若年性一側上肢筋萎縮症）の現状を明らかにする。

#### B. 研究方法

平山による 1959 年の初報告、その後公表された臨床症状、MRI 所見、電気生理学的所見、頸椎カラーによる治療成績、1996 年に施行された全国調査の結果を review し、病態、予後、残された問題点を明らかにする。

（倫理面への配慮）

文献 review であり、本論は倫理指針に該当しない、呈示症例については個人情報保護に十分に留意した。

#### C. 研究結果

臨床的な特徴として(1)10 歳代の発症、(2)一側上肢の前腕以下の筋萎縮（主に C7-8 髄節支配領域）、(3)数年間進行しその後停止性となること、(4)感覚障害・下肢の徴候がないこと、が挙げら

れる。除外すべき疾患として尺骨神経麻痺、C7-8 レベルの前角を侵す選挙制あるいは炎症性疾患、腕神経叢病変、多巣性運動ニューロパチーなどが挙げられる。

病態としては頸部前屈時に頸髄硬膜管が前方に移動し、C5-6 椎体に脊髄が押し付けられることにより C7-8 髄節の前角障害が惹起される。1992 年に報告された唯一の剖検例において C7-8 髄節における前角運動ニューロンの脱落が報告されている。

硬膜管の前方移動はおそらく身長が急速に伸びる思春期に、脊柱（脊椎）の成長に対して脊髄・硬膜管の発達が遅れることが推定されている。この仮説は日本人小児の発達曲線において男子では 14 歳、女子では 11 歳が年間成長のピークであり、本省の発症年齢がそれに 2-3 年遅れること（発症年齢ピークは男子 16 歳、女子 14 歳）により支持される。また頸髄 MRI 所見はこの仮説によく合致している。

治療としては進行期である 16-18 歳（男子）

に頸部前屈を避ける生活指導、頸椎カラーによる過度の前屈の防止が挙げられ、計症例では進行が停止するのみならず、改善する症例が存在する。

1996年にTashiro、Hirayamaらによる本症の全国調査が実施された。一次調査では3817施設が対象とされ回答率59.2%で562例の疑い例が検出された。54施設における333例が二次調査の対象となり、軽症（患側握力が健側の50%以上）が50%、中等症（30-50%）が43%、重症（30%以下）が7%であった。また進行が停止した後に10年以上を経て症状が再増悪する一群が存在することが明らかとなり、ポリオ後筋萎縮症に類似の病態が推定された。

#### D. 考察

平山病の臨床像、診断、MRI・電気生理学的所見の特徴は1959年の初報告以来、約50年で確立された。脊柱と脊髄の発達不均衡による発症病態仮説もほぼ受け入れられている。早期に診断して頸部前屈を避ける対処をとれば進行は停止し、機能障害も軽度にとどまることが示された。

残された問題点としては、数%の重症例が存在し日常生活動作に障害が持続すること、中高年で症状が再度進行する一群が存在することが示され、ポリオ後筋萎縮症に類似の病態機序が推定されている。

#### E. 結論

平山病の疾患概念は確立され、早期発見による進行予防が可能である。

#### F. 文献

1)平山恵造．筋萎縮性側索硬化症ならびにその近接疾患に関する臨床病理学的知見補遺。精神神経誌 1959；61：2111-2132.

2)平山恵造．若年性、非進行性の手・前腕に局限する筋萎縮症 36症例の観察．臨床神経

1972；12：313-324．

3)平山恵造、田代邦雄．平山病 発見から半世紀の歩み－診断・治療・病態機序．文光堂、2013年．