

## Characteristic findings of skeletal muscle MRI in caveolinopathies

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2020-01-20 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 石黒, 久美子 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="https://doi.org/10.20780/00032432">https://doi.org/10.20780/00032432</a>

## 学位論文の要旨

### Characteristic findings of skeletal muscle MRI in caveolinopathies

カベオリン異常症における特徴的な骨格筋 MRI 画像所見に関する検討

東京女子医科大学大学院

内科系専攻小児科学分野

(指導：永田智教授)

石黒 久美子

Neuromuscular disorders 28(2018)857-862 (平成 30 年 10 月発行) に掲載

#### 【要 旨】

カベオリン異常症は、**CAV3** 遺伝子変異が原因であり、**Rippling muscle disease (RMD)**、肢帯型筋ジストロフィー(**LGMD1C**)、遠位型ミオパチー、特発性高 **CK** 血症など多彩な表現型を呈する。近年、筋疾患の診断において、非侵襲的である骨格筋画像の重要性が明らかになりつつあるが、カベオリン異常症の骨格筋画像の報告はほとんどない。筋力低下、筋のこわばりに加え、異常な筋収縮など典型的な筋被刺激性症状から小児期発症の **RMD** と診断し、**CAV3** 遺伝子変異検出にて遺伝学的確定診断された **28** 歳女性、**6** 歳と **8** 歳の兄弟例、**2** 歳女兒の **3** 家系 **4** 症例と、二次性カベオリン欠損を有する **PTRF** 遺伝子変異による先天性全身性リポジストロフィーIV型の **3** 歳男児の画像所見の比較検討を行った。**RMD4** 症例に共通して大腿直筋と半腱様筋が最も障害されていた。大腿直筋周囲のリング状様変化は特異的な所見であり乳幼児例にも認められ、疾患の経過と共に障害範囲の拡大がみられた。また、二次性カベオリン異常症の骨格筋画像において、一次性と共通の障害パターンを呈した。一次性および二次性小児期発症カベオリン異常症において、大腿直筋のリング状変化は乳幼児期早期から認める特徴的所見で診断に有用であった。