

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	https://doi.org/10.20780/00032432

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 disorders28(2018)857-862 (平成 30 年 10 月発行) に掲載

【目 的】

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(**LGMD**)_{1C}、遠位型ミオパチー、特発性高 **CK** 血症などの多彩な表現型を呈する。神経筋疾患の診断では筋病理が主体であったが、近年、個々の疾患において、骨格筋画像が固有の障害パターンを示すことが明らかになり、筋病理に代わる非侵襲的な診断方法として注目されている。これまでにカベオリン異常症の骨格筋画像の報告はほとんどなく、特に小児期発症例に焦点をあて、特徴を明らかにすることを目的とした。

【対象および方法】

筋力低下、筋のこわばりに加え、筋の波動、叩打による筋膨隆など典型的な筋被刺激性から小児期発症 **RMD** と診断し、*CAV3* 遺伝子変異検出にて遺伝学的に確定診断された **28** 歳女性、**6** 歳と **8** 歳の兄弟例、**2** 歳の女児の計 **3** 家系 **4** 症例の骨格筋画像を検討した。また、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も行った。

【結 果】

骨格筋画像では、研究対象の 4 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様変化は特異的であり、2 歳女児にも認められた。脂肪置換は、病期の進行に伴い、半腱様筋や大腿二頭筋、薄筋まで拡大した。病型が LGMD とオーバーラップする重症例の 28 歳女性では特に強い変化が認められた。*PTRF* 遺伝子変異による二次性カベオリン異常症においても、同様の障害パターンを認めた。

【考 察】

カベオリン異常症は希少疾病であり、過去にも骨格筋画像に着目した報告はない。症例で認められた骨格筋画像の大腿直筋周囲のリング様変化及び半腱様筋の脂肪置換は非常に特徴的で他疾患では認められず、診断において有用な所見と考えられた。また、本研究では、乳幼児から成人期まで様々な段階における変化についても検討し、乳幼児例でも大腿直筋に特異的な障害パターンを示し、学童期にかけて半腱様筋や縫工筋にまで障害部位が拡大していることを明らかにした。*PTRF* 遺伝子変異による二次性カベオリン異常症においては、叩打による筋膨隆など RMD に特徴的な筋被刺激性を有するだけでなく、一次性と共通した特徴的な骨格筋画像所見を示したことは非常に興味深い。

【結 論】

小児期発症のカベオリン異常症では、骨格筋画像において一次性、二次性共通の障害パターンを呈し、特に大腿直筋の変化は非常に特徴的で診断に有用であった。