

筋疾患分野

骨格筋チャンネル病

1. 概要

骨格筋に発現するイオンチャンネル遺伝子の異常による疾患の総称。低カリウム性周期性四肢麻痺、Andersen-Tawil 症候群（アンデルセン・タウィル症候群）、高カリウム性周期性四肢麻痺、先天性パラミオトニー、カリウム惹起性ミオトニー、先天性ミオトニー（ベッカー、トムゼン）などが狭義のチャンネル病である。成人で最も頻度の高い筋ジストロフィー症である筋強直性ジストロフィーも類縁疾患である。甲状腺機能亢進に伴う二次性の周期性四肢麻痺は一般臨床でも良く経験される。

2. 疫学

狭義のチャンネル病は非常に稀である。本邦での診断確定例は全てのタイプを合わせても 100 家系余りであるが、遺伝子診断未施行例・診断未確定例が多く存在すると考えられる。

欧米の調査では、低カリウム性周期性四肢麻痺は 10 万人に 1 人、高カリウム性周期性四肢麻痺は 20 万人に 1 人、先天性ミオトニーは 10 万人に 1 人程度との報告があるが、人種・民族差があると報告されている。

3. 原因

遺伝子異常による。骨格筋型ナトリウムチャンネルの遺伝子異常は高カリウム性周期性四肢麻痺、先天性パラミオトニーや低カリウム性周期性四肢麻痺などの、骨格筋型カルシウムチャンネルの遺伝子異常は低カリウム性周期性四肢麻痺の、骨格筋型塩化物イオンチャンネルの異常は先天性ミオトニーの、そして一種のカリウムチャンネルの異常は Andersen-Tawil 症候群（アンデルセン・タウィル症候群）のそれぞれ原因となることが判明しているが、他にも原因遺伝子があると考えられている。

4. 症状

筋強直（ミオトニー）や筋痛あるいは 1 時間から 1 日程度持続する麻痺発作を示す。高カリウム性周期性四肢麻痺などのように両方を示すものもある。重症例では乳幼児期にチアノーゼを呈したり、年齢とともに筋萎縮や筋力低下、骨格変形をきたすことがある。

5. 合併症

Andersen-Tawil 症候群（アンデルセン・タウィル症候群）では不整脈、顔面・手指の骨格奇形などを合併する。

6. 治療法

筋強直に対しては抗不整脈薬や抗てんかん薬が用いられる。麻痺発作の予防にアセタゾラミドが有効とされている。重症の急性麻痺発作の場合には入院のうえ血清カリウムの補正を行う必要があることもある。

7. 研究班

筋チャンネル病および関連疾患の診断・治療指針作成および新規治療法開発に向けた基盤整備のための研究班