

47. 脊髄性筋萎縮症

脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA: spinal progressive muscular atrophy)と脊髄性筋萎縮症(SMA: spinal muscular atrophy)の名称について

従来、広義の脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA)として、小児期発症の脊髄性筋萎縮症(SMA)と成人発症の脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA)を総称して SPMA としており、難治性疾患克服研究事業においては、SPMA と SBMA の疾患名が使用されていた。しかしながら、海外の成書や論文では、「広義の SPMA」という表現は使用されておらず、「広義の SMA」として表わされている。さらに、ICD-10 では、「G-12: 脊髄性筋萎縮症及び関連症候群」の中に、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、脊髄性筋萎縮症が含まれている。そこで国際的な表現に統一を図るために「脊髄性筋萎縮症(SMA)の診断基準」とした。

1. 主要項目

(1) 臨床所見

下記のような下位運動ニューロン症候を認める。

筋力低下

筋萎縮

舌、手指の線維束性収縮fasciculation

腱反射は減弱から消失

下記のような上位運動ニューロン症候は認めない。

痙縮

腱反射亢進

病的反射陽性

経過は進行性である。

(2) 臨床検査所見

筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。

(3) 遺伝子診断

survival motor neuron (SMN) 遺伝子変異を認める。

2. 鑑別診断

(1) 筋萎縮性側索硬化症

(2) 球脊髄性筋萎縮症

(3) 脳腫瘍・脊髄疾患

(4) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など

(5) 末梢神経疾患

(6) 多発性神経炎(遺伝性、非遺伝性)、多発性運動ニューロパチーmultifocal motor neuropathy など

(7) 筋疾患

筋ジストロフィー、多発筋炎など

(8) 感染症に関連した下位運動ニューロン障害

ポリオ後症候群など

(9) 傍腫瘍症候群

(10) 先天性多発性関節拘縮症

(11) 神経筋接合部疾患

3. 診断の判定

上記1の(1) すべてと(2)、(3)の1項目以上を満たし、かつ2のいずれでもない。