

# 遠位型ミオパチー

## 1 . 概要

遠位筋が好んで侵される遺伝性筋疾患の総称。世界的には少なくとも9つの異なる疾患が含まれるとされているが、本邦では、「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー」（常染色体劣性）、「三好型ミオパチー」（常染色体劣性）、「眼咽頭遠位型ミオパチー」（遺伝形式不明）の3疾患しか見出されていない。

## 2 . 疫学

不明

## 3 . 原因の解明

「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー」は、シアル酸生合成経路の律速酵素をコードする GNE 遺伝子のミスセンス変異による。「三好型ミオパチー」は筋鞘膜修復に関係する蛋白質ジスフェルリンの欠損症である。「眼咽頭遠位型ミオパチー」の一部の患者は、実際には、臨床病理学的に類似する眼咽頭型筋ジストロフィーに罹患しているが、大半の患者では原因不明である。

## 4 . 主な症状

「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー」は、10代後半～30代後半にかけて発症し、前脛骨筋を特に強く侵すが、進行すると近位筋も侵される。病理学的に縁取り空胞の出現を特徴とする。「三好型ミオパチー」は10代後半～30代後半に発症し、主に下腿後面筋群が侵されるが進行すると近位筋も侵される。血清 CK 値が高度に上昇する。「眼咽頭遠位型ミオパチー」は通常成人期～老年期にかけて発症し、眼瞼下垂、眼球運動障害、嚥下障害に加えて、特に前脛骨筋を侵すミオパチーを呈する。筋病理学的には縁取り空胞を認める。

## 5 . 主な合併症

転倒による外傷など（歩行障害のため）。「眼咽頭遠位型ミオパチー」では、嚥下障害による誤嚥性肺炎など。

## 6 . 主な治療法

根本的治療法はない。

## 7 . 研究班

遠位型ミオパチーの実態調査班