

【Remudyニュースレター第70号】

配信日：2015年06月11日

## 女性ジストロフィーノパチー患者の疫学について

私どもRemudy研究班の重要なテーマの一つとして、昨年出版された「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン (<http://www.neurology-jp.org/guidelinem/dmd.html>)」の作成の過程で問題となった、女性ジストロフィーノパチー患者の疫学があります。これに関連して、あきた病院神経内科の小林道雄先生、熊本再春荘病院の石崎雅俊先生から論文を紹介していただきます。

1.

J Clin Neurol. 2015 May;11:e15.

Clinical and Genetic Characterization of Female Dystrophinopathy

Seung Ha Lee et al.

女性ジストロフィンノパチーの臨床的・遺伝的特徴:

韓国の延世大学からの後方視的研究の報告。DystrophinのMLPAを行った285例のうち女性55例中11例で変異が確認（症候性4例、無症候性7例）。症候性4例の発症年齢は平均30.6歳（15～31歳）、非対称な両下肢の筋力低下が初発症状で、運動で悪化し、発症から診断まで7～19年かかった。CKは1196～1350 IU/mL、4例とも仮性肥大、Gowers徴候がみられた。UCGは施行された3例では正常。家族歴のないケースが1例。結論：女性ジストロフィンノパチーは珍しくないので、積極的にMLPA法による検査が奨められるという内容。

詳細はこちら

<http://www.thejcn.com/DOIx.php?id=10.3988/jcn.2015.11.e15>

2.

J Am Soc Echocardiogr. 2010 August ; 23(8): 848–853.

Exercise-Induced Left Ventricular Systolic Dysfunction in Women Heterozygous for Dystrophinopathy

Robert M Weiss et al.

ジストロフィン遺伝子変異女性の運動負荷によって誘発される左室収縮機能障害:

米国アイオワ大学からの報告。無症候性のジストロフィン遺伝子変異を有する24人の女性に安静時と運動後の心臓エコー検査を行い、ジストロフィン遺伝子異常のない健康な女性19人と比較。ジストロフィン遺伝子異常を有する女性では、安静時で心収縮力は軽度低下しており、さらに運動負荷によって心収縮力の著明な低下がみられた。ジストロフィン遺伝子変異を有する女性では症状がなくても、運動負荷により心臓の負担がかかりやすく、注意が必要であることが示唆された。

詳細はこちら

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0894731710004190>

小林先生、石崎先生ありがとうございました。