

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

- ① 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
- ② 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
- ③ 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)、多巣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)①②③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。