

## 48. 球脊髄性筋萎縮症

### 1. 主要項目

#### (1) 神経所見

- ① 球症状：舌の萎縮・線維束性収縮 (fasciculation)、構音障害、嚥下障害
- ② 下位運動ニューロン徴候：筋萎縮・筋力低下（顔面、四肢近位筋優位）、筋収縮時の著明な線維束性収縮
- ③ 手指振戦
- ④ 腱反射低下

#### (2) 臨床所見、検査所見

- ① 成人発症で緩徐に進行性である。
- ② 発症者は男性であり、同胞男性や母方家系の男性に家族歴を有する。
- ③ アンドロゲン不全症候（女性化乳房、睾丸萎縮、女性様皮膚変化など）を認める。
- ④ 針筋電図で高振幅電位などの神経原性変化を認める。

#### (3) 遺伝子診断

アンドロゲン受容体遺伝子における CAG リピートの異常伸長。

### 2. 鑑別診断

- (1) 頚椎症、椎間板ヘルニア、脊髄腫瘍、脊髄空洞症など脊髄の局所性病変によるもの。
- (2) 末梢神経疾患
- (3) 筋疾患
- (4) 筋萎縮性側索硬化症
- (5) 脊髄性筋萎縮症
- (6) 神経筋接合部疾患

### 3. 診断の判定

以下の A、B、C いずれかに該当するものを球脊髄性筋萎縮症と診断する。

- A. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (2) ①から④のすべてを満たすもの。
- B. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (3) を実施した場合には、それを満たすもの。
- C. A, B 両者を満たすもの。

## 参考事項

- (1) 錐体路徴候、小脳症状はなく、自律神経障害もほとんど認められない。
- (2) 手指振戦、筋痙攣、構音障害が初発症状になることがある。
- (3) 血液生化学所見で、CK 高値、脂質高値、トランスアミナーゼ軽度上昇、耐糖能異常を認めることがある。
- (4) 末梢神経伝導速度検査で運動神経伝導速度はほぼ正常または低振幅筋活動電位、感覚神経活動電位は低振幅または誘発不能であることが多い。
- (5) 一般に筋生検で神経原性変化を認める。
- (6) 振動覚低下などの感覚障害を認めることがある。
- (7) 疾患名について spinal and bulbar muscular atrophy : SBMA、bulbospinal muscular atrophy: BSMA、Kennedy 病、Kennedy-Alter-Sung 病と呼ばれることもある。