

3. 神経疾患の画像アトラス

ミオパチーの画像診断と病理 (II)

山崎 峰雄

日本医科大学内科学 (神経・腎臓・膠原病リウマチ部門)

3. Neuroimaging and Clinical Pictures of Neurological Disorders

Imaging and Muscle Pathology of Myopathy (II)

Mineo Yamazaki

Department of Internal Medicine (Division of Neurology, Nephrology, and Rheumatology), Nippon Medical School

筋疾患 (ミオパチー) は、臨床経過、筋力低下を示す筋の分布と筋力低下の程度、針筋電図の所見、筋 MRI 画像などを総合して診断し、最終的には筋生検を行い、確定診断をする。筋生検が診断に有用な疾患には、筋ジストロフィーの中でも、家族歴の明確でない症例や、Multiplex PCR 法や半定量 PCR 法で Duchenne 型筋ジストロフィー症遺伝子の欠失や重複が判明しなかった症例、肢帯型筋ジストロフィーの表現型を示すグループ、さらに筋炎、血管炎やサルコイドーシスなどの炎症性筋疾患やミトコンドリア脳筋症、糖原病などが挙げられる。

炎症性筋疾患

炎症性筋疾患には大きく大別して、多発性筋炎と皮膚筋炎があるが、前者は筋力低下を主訴として神経内科や膠原病内科を受診する (内科から紹介で受診することも多い) ことが多く、後者は皮膚症状が中心となるので当然皮膚科や膠原病内科をまず受診することとなる。

筋生検を施行する前に筋 MRI を施行し、炎症が生じている筋の同定、さらに同一筋内でも特に炎症の強い部位を明らかにして、生検時に参考とする。撮像法としては STIR (Short TI Inversion Recovery) 法が有用である (図 1)。

炎症性筋疾患の治療はステロイドホルモン大量投与が原則であるが、例外も存在する。多発性筋炎や皮膚筋炎は 1.0 mg/kg 体重のプレドニゾロンで投与を開始するか、メチルプレドニゾロンのパルス静注療法を行うのが一般的であるが、同じ炎症性筋疾患でも封入体筋炎はステロイドホルモン治療に一般的に抵抗性を示し、免疫グロブリン大量静注療法が行われることが多い。

多発性筋炎 (図 2) および封入体筋炎 (図 3A) はともに、壊死線維・再生線維に加えて、リンパ球を中心とした炎症細胞浸潤を認める。封入体筋炎と多発性筋炎・皮膚筋炎の病理学的な鑑別ポイントは、光顕での rimmed vacuole (縁取り空胞) (図 3B) と超微形態での線維状封入体 (図 3C) の有無で、これらの構造が筋生検で認められれば、封入体筋炎と診断が可能である。

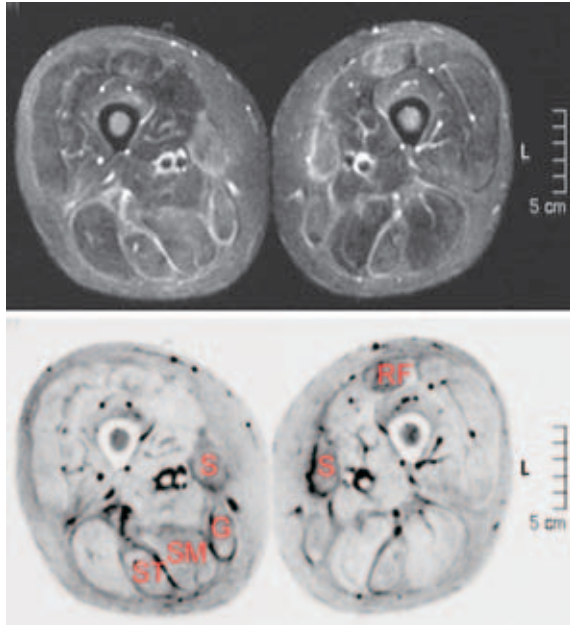


図1 多発性筋炎の筋 MRI
 上段：STIR 画像. 下段：大腿部を構成する筋の構成 (STIR 画像反転). 縫工筋 (S：Sartorius muscle), 薄筋 (G：Gracilis muscle), 大腿直筋 (RF：Rectus femoris muscle), 半腱様筋 (ST：semitendinosus), 半膜様筋 (SM：Semimembranosus) が高信号を呈している.

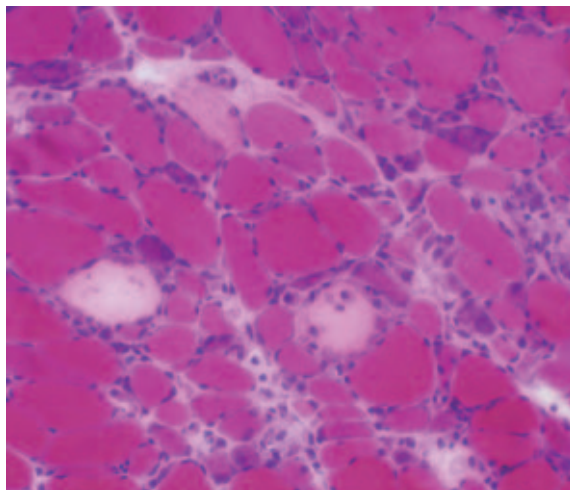


図2 多発性筋炎の筋病理 (HE 染色).
 染色性の低下した壊死線維と好塩基性に染色された小径の再生線維が多数観察される.

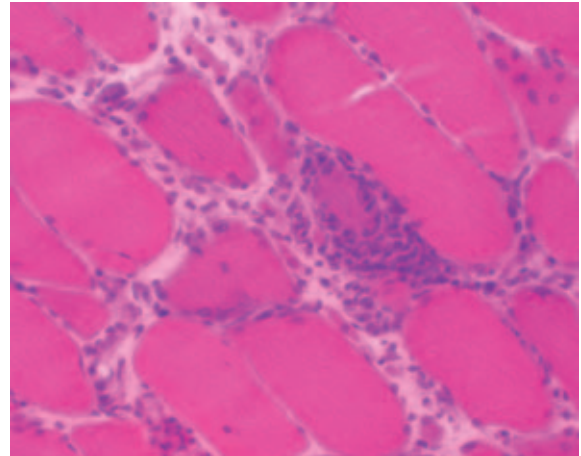


図3A 封入体筋炎の筋病理 (HE 染色).
 一見正常に見える筋線維周囲にリンパ球を中心とした炎症細胞が浸潤している.

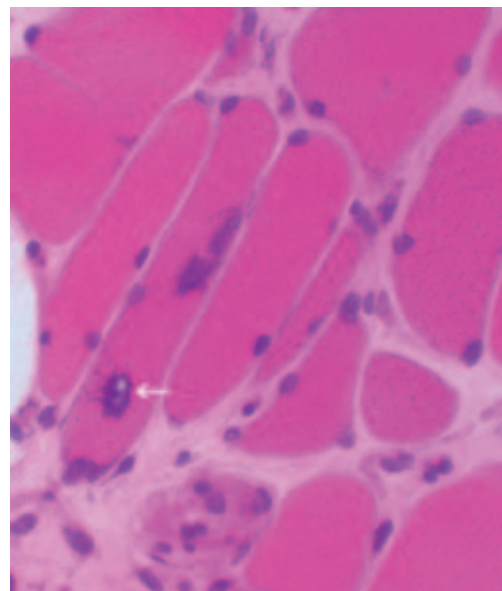


図3B 封入体筋炎の筋病理 (HE 染色).
 矢印で示した縁取り空胞 (rimmed vacuole) が認められる.

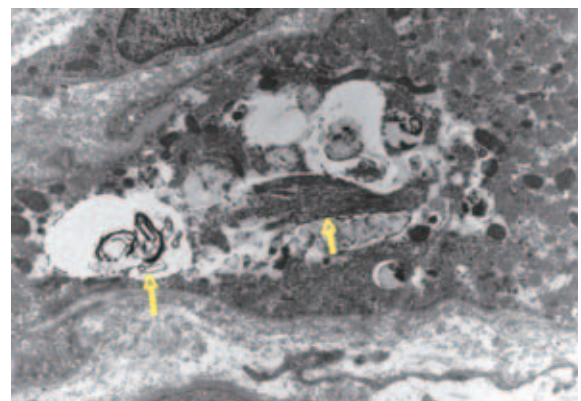


図3C 封入体筋炎の筋超微形態.
 縁取り空胞 (矢印左) の内部に線維状構造物 (矢印右) が確認される.

ミトコンドリア病

ミトコンドリア病(ミトコンドリア脳筋症)は筋力低下, 筋萎縮などの筋症状だけでなく, 知能低下, ミオクローヌス, 痙攣発作, 外眼筋麻痺, 難聴などの多彩な神経症状がみられる. 症状によって (1) 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (chronic progressive external ophthalmoplegia ; CPEO), (2) 脳卒中様症状を伴うミトコンドリア脳筋症 (mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes ; MELAS), (3) Ragged-red fibers を伴うミオクローヌステんかん, 福原病 (myoclonus epilepsy with ragged-red fibers ; MERRF) などに分類される.

一部の患者では診断は血液サンプルより得られるミトコンドリア DNA を用いた検査によって確認できるが, 多くの患者においては, 家系図, 脳脊髄液の乳酸, 頭部 MRI, 心機能評価, 筋生検などの検査が必要である.

筋生検で認められる赤色ぼろ線維 (ragged-red fibers ; RRF) はミトコンドリア病に特徴的な所見で, 上記の3病型いずれでも認められる (図 4A, B).

糖原病

筋生検が有用な筋疾患として, 頻度は低いが, 糖原病を挙げることができる. ミオパチーを呈するものは糖原病 II, V, VII 型であり, 臨床症状は欠損酵素とその程度により様々である. 下記に示す糖原病 VII 型 (ホスホフルクトキナーゼ欠損 : phosphofructokinase deficiency : 垂井病) (図 5A, B) は激しい運動による筋痛とミオグロビン尿で発症することが多いが, 筋炎に類似した症状で発症する場合もある.

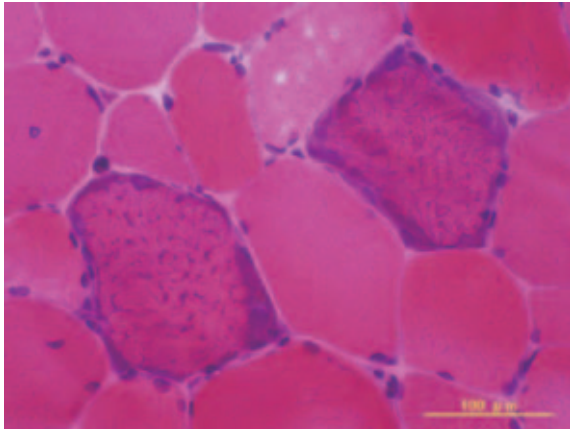


図4A ミトコンドリア脳筋症の筋病理 (HE 染色). 筋線維全体が好塩基性に染色される, 赤色ぼろ線維 (ragged-red fibers : RRF) が認められる.

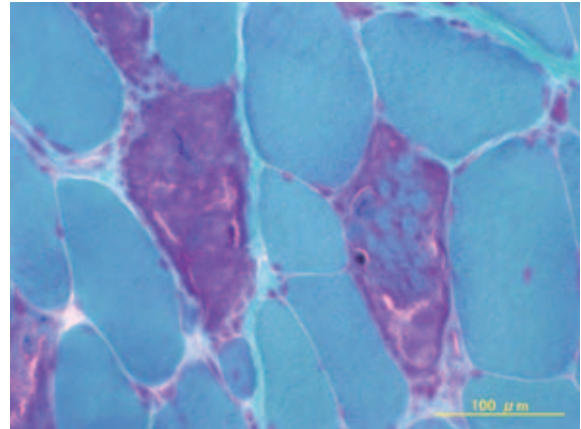


図4B ミトコンドリア脳筋症の筋病理 (ゴモリ・トリクローム変法染色). 赤色ぼろ線維 (RRF) は HE 染色でも同定可能であったが, 本染色ではより容易に同定可能である.

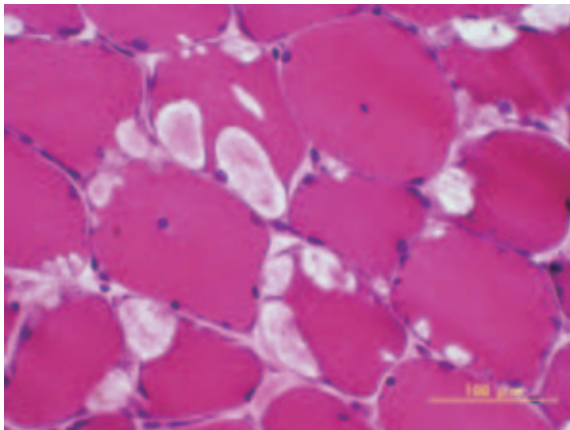


図5A 糖原病 VII 型 (ホスホフルクトキナーゼ欠損: phosphofructokinase deficiency : 垂井病) の筋病理 (HE 染色). 筋線維内に空胞変化を認める. 空胞は標本作製時の一種のアーチファクトである.

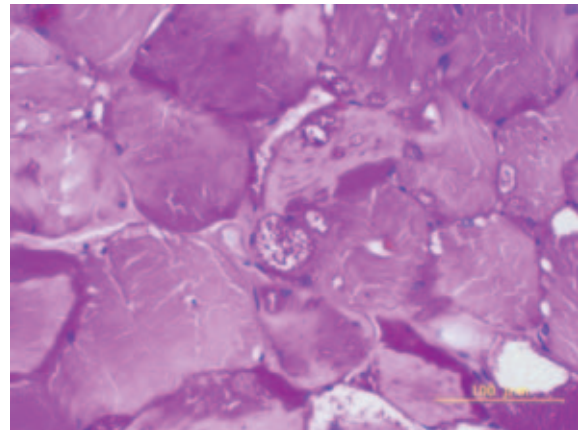


図5B 糖原病 VII 型 (ホスホフルクトキナーゼ欠損: phosphofructokinase deficiency : 垂井病) の筋病理 (PAS 染色). 筋線維内に PAS 陽性のグリコーゲンの蓄積をみる.