

特集の意図

呼吸管理や保護治療など医療の進歩とともに、筋疾患患者の平均寿命が延びている。しかし、一部には中枢神経障害を伴うものがあり、患者が社会生活を送るうえでその影響が課題となっている。本特集では認知機能障害を伴う代表的な筋疾患を取り上げてその症状や研究動向を整理し、中枢神経障害に対する今後の治療や環境整備の展望を描きたい。

特集の構成

- 1. 筋疾患における中枢神経系障害の重要性（松村 剛）** 人工呼吸管理や心筋保護治療により、筋疾患の患者の生命予後は改善した。一方で疾患への適切な支援などの社会環境の整備、新規治療薬開発のための治験の実施には、病状の特徴など、中枢神経障害への理解を涵養することが求められる。そこで、特にジストロフィン異常症と筋強直性ジストロフィーについて中枢神経障害のメカニズムをまとめる。
- 2. 福山型先天性筋ジストロフィーの中枢神経障害（石垣景子）** 福山型先天性筋ジストロフィーの病態について原因遺伝子や神経病理、頭部 MRI 画像をもとに解説する。また、重度の筋ジストロフィーに加え、中等度以上の精神遅滞やてんかんといった中枢神経障害を合併するなどの臨床症状についても紹介する。
- 3. ジストロフィンパチーとけいれん（竹下絵里）** ジストロフィンパチーは知的障害や自閉症やけいれんなど、中枢神経症状を合併しやすい。特にけいれんに注目してその原因となるジストロフィン遺伝子とアイソフォームについて解説し、ジストロフィンパチーにおいて中枢神経症状、特に熱性けいれんやてんかんを合併しやすい理由を考察する。
- 4. 筋強直性ジストロフィー 1 型の社会的認知障害（小早川睦貴）** 筋強直性ジストロフィー 1 型は、遺伝子異常により自閉症スペクトラムに類似した行動を示すことや多臓器障害、脳病変を伴うことが報告されている。他者の思考や心理状態、感情などを推測する「心の理論」を踏まえ、表情の認知に関する検討をもとに、本疾患により引き起こされる社会的認知障害のメカニズムを探る。
- 5. 筋強直性ジストロフィー 1 型の嗅覚障害（政岡ゆり）** 嗅覚はその解剖的な特徴から他の感覚と異なり生命の維持において大きな役割を担う。筋強直性ジストロフィー 1 型における嗅覚障害について述べる。また、神経原線維変化が特に海馬傍回にみられる、あるいは辺縁系の主要な経路において白質線維の減少がみられるといった報告を紹介する。
- 6. ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群（MELAS）の高次脳機能障害（市川博雄）** ミトコンドリア病の代表的病型として MELAS の高次脳機能障害の特徴を整理する。MELAS における高次脳機能障害は、失認や失語など脳卒中様発作による局所性脳病変やてんかん性の病態に起因するものだけでなく、「ミトコンドリア認知症」と呼ばれ脳卒中様発作とは別の全般的脳障害に起因する病態も指摘されており、多様な病態が示唆されている。