

— 神経 —

## 筋強直性ジストロフィー

授業用テキスト



# テキストご利用ガイド

## A. テキストの構成

### ①ポイント解説部

- ・テーマの重要知識を網羅したパート。医療系国家試験の重要知識を1ページに凝縮しています。オレンジにて強調された Keyword は、国家試験の問題を解く際に特に重要となる知識です。
- ・Keyword 左上には Keyword No. が割り当てられ、「②チェックアップ〈Checkup〉」と対応します。
- ・さらに、Keyword No. に紐付けられたプライオリティタグ〈Priority tag〉は重要度を示します。  
(→「D. テキスト記法」)

### ②チェックアップ〈Checkup〉

- ・ポイント解説部の Keyword と一対一対応になった、一問一答形式の問題集パート。"Checkup"は「健康診断、総点検」を意味し、文字通りすべての Keyword を確認できます。
- ・ポイント解説部では、しばしば前後の文脈・書き込みが Keyword を予測するヒントとなります。一問一答形式は、これらヒントを介入させない高負荷アウトプット〈Heavy output〉を実現します。
- ・各設問には Check Box を付しました。誤答時チェック方式によって周回すれば、覚えられない Keyword に多くのチェックが付くため弱点が定量化されます。チェックの多い設問のみを復習に充てることにより、圧倒的に効率の良い復習となるでしょう。  
(間違えた際にチェックを付ける)

### ③問題演習

- ・医療系国家試験にて実際に出題された過去問から、演習効果の高い良問を厳選しました。
- ・講義動画視聴の際は、講師の解説が始まる前に一旦動画を停止し、自力で解いてみましょう。

### ④基準値一覧

- ・記憶すべき基準値を一覧にしています。無秩序な数字の羅列を正確に記憶することは至難の技。繰り返し何度も何度も見返すことによって、アタマに数値を刻み込みましょう。

## B. テキストの種類

- ・目的の用途に機能を特化させた、授業用、記入用、暗記用の3種のテキストをご用意しています。
- ・テキストごとにポイント解説部の仕様がわずかに異なります。その他の内容・構成は同じです。各自の好みや利用目的に応じて使い分けてください。

### ①授業用テキスト

- ・ベーシックなテキスト。Keyword 部分は既に記入された状態です。
- ・講義動画視聴の際は、本テキストまたは「②記入用テキスト」のいずれかをお使いください。

### ②記入用テキスト

- ・穴埋め書き込み形式のアウトプットに特化したテキスト。Keyword 部分が空欄になっています。
- ・「講義動画を視聴しつつ、本テキストの空欄を埋めていく」といった受講スタイルも効果的です。Keyword を目で見ても(≡インプット)書き込む(≡アウトプット)作業が加わるためです。

### ③暗記用テキスト

- ・赤シート併用形式のアウトプットに特化したテキスト。「①授業用テキスト」と比べて Keyword の色が薄いため、赤シートを併用した際により消えやすくなっています。
- ・本テキストにはポイント解説部の Keyword 自体にも Check Box を付しました。

## C. 学習の流れ

- ・3つの段階からなる効果的な学習方法を以下に示しました。むろん、以下は一例に過ぎません。最適な学習方法には個人差があります。適宜カスタマイズし、自身の最適解に近づけてください。

### ①インプット期〈Input phase〉

- ・予習は必要ありません。まずは講義動画を視聴し、ポイント解説部の理解に努めます。その際、板書や講師の発言を適宜書き込んでいきましょう。復習時に理解の助けとなるはずです。
- ・初めから枝葉末節まで理解するのは困難です。大まかな全体像の把握を優先してください。

### ②低負荷アウトプット期〈Light output phase〉

- ・記入用テキスト（穴埋め）や暗記用テキスト（赤シート併用）によるアウトプットに移行します。  
Keyword 前後の文脈・書き込み等をヒントにしながらアウトプットに取り組みましょう。  
（または授業用テキスト）

### ③高負荷アウトプット期〈Heavy output phase〉

- ・チェックアップ〈Checkup〉によるアウトプットに移行します。ここでは一問一答形式により、Keyword 前後の文脈・書き込み等のヒントを介入させずにアウトプットに取り組みましょう。
- ※②と③における下線部の差異を明確に意識して取り組むと効果的です。

## D. テキスト記法

### ①プライオリティタグ〈Priority tag〉

- ・Keyword にはプライオリティタグ〈Priority tag〉を紐付け、重要度の指標としました。

黒タグ	<b>1</b>	最重要	テーマの理解に必須の知識 複数の医療系国家試験にて問われやすい
白タグ	<b>2</b>	重要	テーマの理解を深める知識 一部の医療系国家試験にて問われやすい

### ②括弧類

- ・括弧類は以下のルールに基づいて使用します（医師国家試験ガイドライン表記に一部準拠）。

< >	直前の語の同義語・略語	e.g. 世界保健機関〈WHO〉
( )	直前の語の説明・限定	e.g. 外耳（耳介、外耳道、鼓膜）
{ }	省略しても意味が同じ語	e.g. タンパク {質}
[ ]	同一括弧類の入れ子表記	e.g. 薬剤耐性〈antimicrobial resistance [AMR]〉

### ③略語

- ・テキストおよび講義内にて使用頻度の高い略語を以下にまとめました。

cf.	confer	～を参照せよ	CC	chief complaint	主訴
e.g.	exempli gratia	例えば～	n.p.	nothing particular	異常なし (特記事項なし)
i.e.	id est	すなわち～	f/u	follow up	経過観察
Dr	doctor	医師	s/o	suspect of	～の疑い
Ph	pharmacist	薬剤師	r/o	rule out	～を除外
Ns	nurse	看護師	d/d	differential diagnosis	鑑別診断
A, V, N	artery, vein, nerve	動/静脈, 神経	Sx.	syndrome	～症候群

# 筋強直性ジストロフィー

【Point!】

筋強直性ジストロフィーのポイント

- ① 第 19 番染色体の triplet repeat の異常伸長により筋力低下をきたす病態。常染色体優性遺伝〈AD〉を呈し、若年～中年に発症する。

筋強直性ジストロフィーの症候

骨格筋	<sup>1</sup> 遠位筋優位の筋力低下、 <sup>2</sup> 斧様顔貌* <sup>1</sup> 、胸鎖乳突筋萎縮、嚥下障害、構音障害、 <sup>3</sup> ミオトニア * <sup>2</sup> 〈筋強直現象〉
循環器	<sup>4</sup> 心筋障害、心伝導障害（房室ブロックなど）
内分泌	<sup>5</sup> 耐糖能異常、甲状腺機能低下症、性腺機能低下
免疫	易感染性、低ガンマグロブリン血症（特に IgG と IgM）
その他	<sup>6</sup> 白内障、若年からの前頭部禿頭、知能低下

\*<sup>1</sup> 顔面筋、側頭筋、咬筋の萎縮により、顔の幅が狭くなった顔貌。  
 \*<sup>2</sup> 筋収縮後に弛緩しづらい現象。把握ミオトニア<grip myotonia>や叩打ミオトニア<percussion myotonia>がある。  
(→クローバー状舌)

- ② 針筋電図にて刺入時<sup>□</sup> ミオトニー 放電（音として聞いた場合、急降下爆撃音）を認める。
- ③ 根本治療は存在せず、対症療法を行う。

チェックアップ 〈Checkup〉

Keyword No.	Question	Check Box
筋強直性ジストロフィーのポイント		
1	筋強直性ジストロフィーにて筋力低下をみるのは近位筋、遠位筋のいずれか。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
2	筋強直性ジストロフィーにてみられる特徴的な顔貌は何か。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
3	筋強直性ジストロフィーにてみられる筋収縮が持続する現象を何と呼ぶか。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
4	筋強直性ジストロフィーにてみられる主な循環器異常は何か。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
5	筋強直性ジストロフィーにてみられる主な内分泌異常は何か。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
6	筋強直性ジストロフィーにてみられる眼障害は何か。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
7	筋強直性ジストロフィーの針筋電図にて刺入時に何を認めるか。	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

問題演習

【Dr】〈113A2〉

筋強直性ジストロフィーで見られるのはどれか。

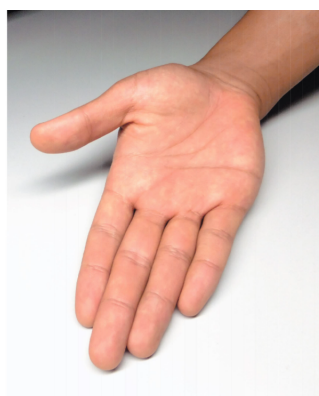
- a 緑内障
- b 腎不全
- c 嚥下障害
- d 甲状腺機能亢進症
- e 高ガンマグロブリン血症

## 【Dr】〈112A25〉

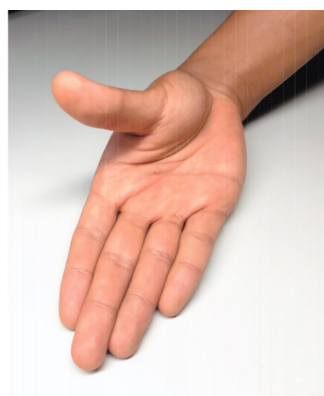
25歳の男性。歩行障害を主訴に来院した。13歳ごろから、重いカバンを持ったときやタオルを強く絞ったときに手を離しにくいことに気付いていたが、運動は問題なくできていた。20歳ごろからペットボトルのふたを開けにくいと感じるようになった。半年前から歩き方がおかしいと周囲から指摘されるようになったため受診した。父方の従兄弟に同様の症状を示す者がいる。意識は清明。身長172cm、体重62kg。体温36.2°C。脈拍92/分、整。血圧112/72mmHg。呼吸数24/分。心音と呼吸音とに異常を認めない。腹部は平坦、軟で、肝・脾を触知しない。両側の側頭筋と胸鎖乳突筋は軽度萎縮している。両下肢遠位筋は萎縮しており、筋力は徒手筋力テストで3である。四肢の腱反射は低下しており、病的反射を認めない。血液所見：赤血球493万、Hb14.2g/dL、Ht44%、白血球5,900、血小板16万。血液生化学所見：総蛋白6.8g/dL、アルブミン4.1g/dL、AST40U/L、ALT49U/L、LD282U/L（基準176～353）、CK528U/L（基準30～140）、血糖103mg/dL、HbA1c6.2%（基準4.6～6.2）、Na142mEq/L、K4.0mEq/L、Cl103mEq/L。CRP0.2mg/dL。この患者の母指球をハンマーで叩打する前後の写真を別に示す。叩打後、この肢位が数秒間持続した。

この所見はどれか。

- a 猿手      b テタニー      c ジストニア      d ミオトニア      e カタレプシー



叩打前



叩打後

基準値一覧

血液学検査		生化学検査	
赤沈	2 ~ 15 mm/1 時間	総蛋白	6.5~8.0 g/dL
赤血球	380 ~ 530 万	アルブミン	67 %
Hb	12 ~ 18 g/dL	$\alpha_1$ -グロブリン	2 %
Ht	36 ~ 48 %	$\alpha_2$ -グロブリン	7 %
MCV	80 ~ 100 fL	$\beta$ -グロブリン	9 %
網赤血球 (割合)	0.2 ~ 2.0 %	$\gamma$ -グロブリン	15 %
網赤血球 (絶対数)	5 ~ 10 万	アルブミン	4.0 ~ 5.0 g/dL
白血球	4,000 ~ 9,000	総ビリルビン	1.2 mg/dL 以下
桿状核好中球	2 ~ 10 %	直接ビリルビン	0.4 mg/dL 以下
分葉核好中球	40 ~ 60 %	間接ビリルビン	0.8 mg/dL 以下
好酸球	1 ~ 7 %	AST	10 ~ 40 U/L
好塩基球	0 ~ 1 %	ALT	5 ~ 40 U/L
単球	2 ~ 8 %	尿素窒素	8 ~ 20 mg/dL
リンパ球	25 ~ 45 %	クレアチニン	0.5 ~ 1.1 mg/dL
血小板	15 ~ 40 万	尿酸	2.5 ~ 7.0 mg/dL
免疫血清学検査		空腹時血糖	70 ~ 110 mg/dL
CRP	0.3 mg/dL 以下	HbA1c	4.6 ~ 6.2 %
動脈血ガス分析		総コレステロール	150 ~ 220 mg/dL
pH	7.35 ~ 7.45	トリグリセリド	50 ~ 150 mg/dL
PaO <sub>2</sub>	80 ~ 100 Torr	LDL コレステロール	60 ~ 139 mg/dL
PaCO <sub>2</sub>	35 ~ 45 Torr	HDL コレステロール	40 mg/dL 以上
HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	22 ~ 26 mEq/L	Na	136 ~ 145 mEq/L
		K	3.6 ~ 4.8 mEq/L
		Cl	98 ~ 108 mEq/L
		Ca	8.5 ~ 10.0 mg/dL
		P	2.5 ~ 4.5 mg/dL
		Fe	60 ~ 160 $\mu$ g/dL