

## 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー 診断基準

(MIM# 600737, Distal myopathy with rimmed vacuoles: DMRV)

### ●診断に有用な特徴

#### A. 臨床的特徴

- a. 常染色体劣性遺伝または孤発性
- b. 進行性の筋力低下および筋萎縮：前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋が侵されるが大腿四頭筋は多くは保たれる

(以下は参考所見)

- ・発症年齢は 15 歳から 40 歳までが多い
- ・5~20 年の経過で歩行不能となることが多い
- ・血清 CK 値は正常から軽度高値 (1,500IU/L 以下)
- ・針筋電図で筋原性変化 (fibrillation potential や高振幅 MUP が認められることがある)

#### B. 筋生検所見 (a は必須、b-f は参考所見)

- a. 縁取り空胞を伴う筋線維

(以下は参考所見)

- b. 通常強い炎症反応を伴わない
- c. 筋線維内のβ-アミロイド沈着
- d. 筋線維内のユビキチン陽性封入体
- e. 筋線維内のリン酸化タウ
- f. (電子顕微鏡にて) 核または細胞質内の 15-20 nm のフィラメント状封入体(tubulofilamentous inclusions)の存在

#### C. 遺伝学的検査

- a. *GNE* 遺伝子のホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異

### ●除外すべき疾患

#### 臨床的鑑別

- ・遠位筋を侵し得る他の筋疾患 (他の遠位型ミオパチーを含む)
- ・神経原性疾患

#### 病理学的鑑別

- ・縁取り空胞を来す他のミオパチー

### ●診断カテゴリー

確実例 A または B の少なくとも一方を満たし、かつ C を満たすもの

疑い例 A+B を満たすもの

#### 作成者

厚生労働省難治性疾患政策研究事業・難治性筋疾患班「希少難治性筋疾患に関する調査研究」  
(研究代表者 青木正志東北大学大学院医学研究科神経内科学教授)

日本神経学会承認日 2016年1月29日