

ウルリッヒ病 診断基準

(MIM# 254090, Ullrich disease, Congenital atonic-sclerotic muscular dystrophy)

●診断に有用な特徴

A. 臨床的特徴 a-e の全てを満たす

- a. 常染色体劣性遺伝または孤発性
- b. 生下時または乳児期発症
- c. 緩徐進行性の全般性筋力・筋緊張低下および筋萎縮
- d. 近位関節拘縮（脊柱側弯・後弯、股関節・肘関節屈曲拘縮）（詳細に見ないと分からない程度のことともある）
- e. 遠位関節過伸展（手関節、指節間関節、足関節、趾節間関節）

（以下は参考所見）

- ・しばしば認める臨床所見としては以下のようなものがある

先天性股関節脱臼

斜頸

皮膚過伸展

皮膚ケロイド形成

顔面筋罹患

踵骨突出

呼吸筋力低下

- ・血清 CK 値は正常から軽度高値（1,500 IU/L 以下）
- ・針筋電図で筋原性変化
- ・心筋症や不整脈などの心合併症を欠く

B. 筋生検所見

- a. 筋内鞘間質増生を伴う慢性筋原性変化
- b. 免疫染色で Collagen VI の完全欠損、筋鞘膜特異的欠損、または部分欠損

C. 遺伝学的検査

- a. COL6A1, COL6A2, COL6A3 遺伝子のホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異、またはヘテロ接合型変異

●除外すべき疾患

- ・早期より関節拘縮を来す筋疾患（Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィーなど）

●診断カテゴリー

確実例 A+B+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