

症例報告

免疫治療が効果的であった sporadic late onset nemalin myopathy の 2 例

水野由輝郎¹⁾ 森 まどか^{1)*} 岡本 智子¹⁾
大矢 寧¹⁾ 西野 一三²⁾³⁾ 村田 美穂¹⁾

要旨：Monoclonal gammopathy of undetermined significance (MGUS) を合併した孤発性成人発症型ネマリンミオパチー (sporadic late onset nemalin myopathy; SLONM) は予後不良で自家末梢血幹細胞移植が有用とされる。我々は免疫治療 (ステロイドパルス療法, 血液浄化療法, 免疫グロブリン大量療法) のみで症状を維持しえた 2 症例を経験し, 免疫療法は移植困難な場合の代替となる可能性があると考え報告した。筋生検では Type 2B 線維欠損を認めない点が先天性ネマリンミオパチーと異なっていた。

(臨床神経 2016;56:605-611)

Key words：孤発性成人発症型ネマリンミオパチー, M 蛋白血症, ステロイドパルス療法, 血液浄化療法, 免疫グロブリン大量療法

はじめに

ネマリンミオパチーは 50 万人に 1 人の頻度で発症し, 孤発性成人発症型ネマリンミオパチー (sporadic late onset nemalin myopathy; SLONM) はその 4% を占める¹⁾。SLONM は 1966 年に報告され²⁾, monoclonal gammopathy of undetermined significance (MGUS) 合併例 (SLONM-MGUS) は予後不良で, 呼吸不全による死亡が報告されている³⁾。SLONM-MGUS に対する治療は確立してなく, メルファラン大量療法後の自家末梢血幹細胞移植 (high-dose melphalan followed by autologous peripheral blood stem cell transplantation; HDM-SCT) が有効と報告されている^{4)~10)}。HDM-SCT を行わずに免疫治療が効果的であった SLONM-MGUS の報告は散見されるが^{11)~13)}, 本邦ではない。免疫治療が長期間効果的であった SLONM-MGUS の 2 例を報告する。

症 例

症例 1：39 歳女性

主訴：手足に力が入りにくい

既往歴・家族歴：特記事項なし。

現病歴：出生発達に問題なし。

病前は力仕事もできた。2013 年 8 月 (38 歳), 頸部・腰部痛が出現した。10 月に走れず, 階段を昇るのに手すりを必要

とした。首が下がり, 頸部痛が増悪し, 12 月に両腕が上がらず洗髪が困難になった。2014 年 1 月にしゃがんで床から立ち上がれず, 3 月に足がずらせずベットから一人で降りられなくなった。6 月に当科受診した。

入院時現症：身長 154 cm, 体重 57.7 kg, 血圧 116/74 mmHg, 脈拍 96 回/分, 体温 35.6°C, 酸素飽和度 96%。頸部と腰部に筋肉痛あり, Spurling・Jackson test は陰性であった。

神経所見：意識は清明で, 脳神経に異常なく, 首は下がり, 自力で上げられなかった (Fig. 1A)。徒手筋力テスト (Manual Muscle Testing; MMT) で頸部は 2, 上肢近位で 2, 遠位で 5, 下肢近位で 1~2, 遠位で 3 に低下し, 四肢近位優位に筋力低下を認めた。両側上腕, 肩甲周囲, 体幹の筋は萎縮し, 四肢腱反射は低下し, 病的反射は認めなかった。脊柱前弯の姿勢でつたい歩き可能であり, その他に異常所見なし。

入院時検査所見：血液生化学で CK 97 IU/l, 電解質・甲状腺機能は正常で, 抗 Jo-1 抗体, 抗アセチルコリン受容体抗体, 抗 signal recognition particle (SRP) 抗体, HIV は陰性であった。呼吸機能は正常で, 針筋電図は易干渉で豊富な安静時自発電位を伴う筋原性変化を認めた。免疫電気泳動検査で IgG-κ 型 M 蛋白を認め, 尿中 Bence Jones Protein (BJP) は陰性であった。

骨格筋 CT 所見：後頸筋, 傍脊柱筋, 上腕筋, 腰帯筋や大腿後面, 下腿に筋萎縮を認めた (Fig. 2A)。

MRI 所見：上腕三頭筋外側頭 (矢印) は T₁ で内側頭 (矢印)

*Corresponding author: 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科 [〒 187-8511 東京都小平市小川東 4-1-1]

¹⁾ 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科

²⁾ 国立精神・神経医療研究センターメディカル・ゲノムセンターゲノム診療開発部

³⁾ 国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部

(Received April 7, 2016; Accepted July 27, 2016; Published online in J-STAGE on August 31, 2016)

doi: 10.5692/clinicalneuroi.cn-000893



Fig. 1 Pictures taken before (A) and after (B) treatment in Case 1. The patient had lordosis and camptocormia (A), which improved after one year of treatment (B).

に対して軽度の高信号であるが、 T_2 強調画像、STIR(short-tau inversion recovery)では明瞭な高信号となった(Fig. 3A~C). 上腕三頭筋内側頭内部は T_1 強調画像で均一な等信号であるが、 T_2 強調画像、STIRで不均一な高信号が混入している。これらの所見は、STIRと T_2 の不均一な高信号が脂肪置換とは異なると考えた(Fig. 3D~F)。後頸筋群は T_2 強調画像で高信号を認め、頸椎は軽度の変形性変化のみだった。

骨髄検査所見：異常なし。

筋病理(左上腕二頭筋より生検)所見：筋線維の著明な大小不同、脂肪浸潤を認め、ゴモリ・トリクローム変法ではネマリン小体を含む筋線維を多数認めた(Fig. 4A)。ATPase染色でType1線維優位と萎縮を認め、Type2B線維欠損なく(Fig. 4B~D)。抗HLA-ABC染色で筋線維細胞膜に軽度の陽性所見を認めた。電子顕微鏡写真ではZ線と同様の電子密度をもつネマリン小体を認めた(Fig. 4E)。

入院後経過：ステロイドパルス療法(メチルプレドニゾン $1g \times 3$ 日)を2クール行い、頸部と腰部痛は軽快し、膝伸展はMMT4 \rightarrow 4+, 足関節背屈3 \rightarrow 4に改善した。その後免疫吸着療法を3回施行したが改善なく、ステロイドパルス療法を1クール施行しステロイド精神病を誘発した。この時点の免疫電気泳動でM蛋白は陽性であった。精神症状軽快後、神経内科内での承認および患者に対して文書による説明、同意取得を行い、免疫グロブリン大量療法(intravenous immunoglobulin; IVIg)(400 mg/Kg \times 5日)を1クール施行後にM蛋白は消失した。徐々に筋力は改善し、退院1年後に膝伸展、足関節背屈はMMT5に改善し、首を自力で起こせるようになり、首下がりの改善を認めた(Fig. 1B)。治療開始1年半後も筋力は維持し、M蛋白は陰性である。

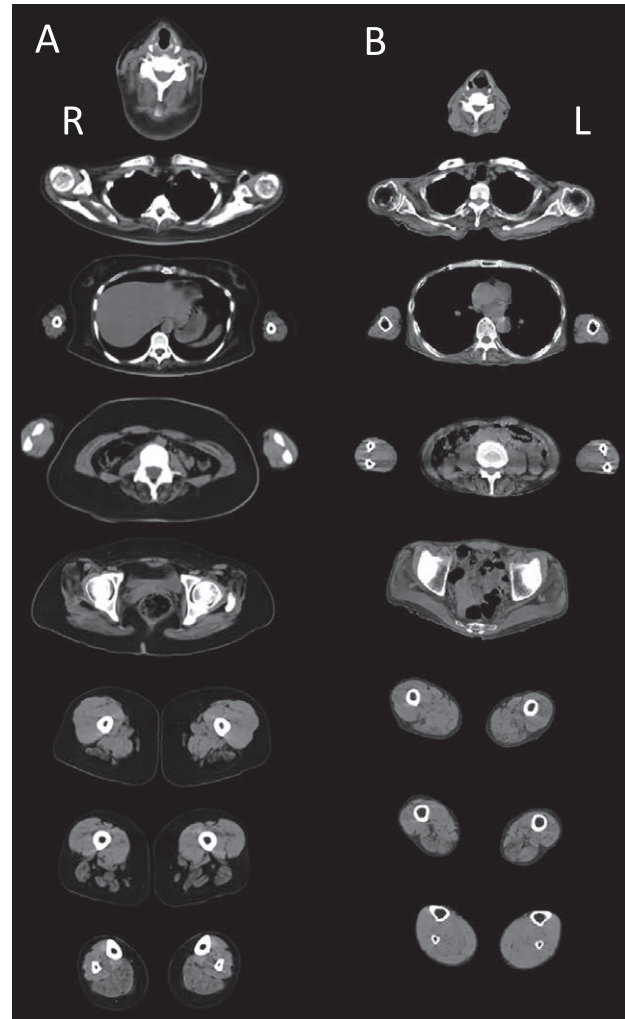


Fig. 2 Muscle computed tomography (CT) of Cases 1 (A) and 2 (B). (A) CT revealed diffuse axial and proximal atrophy, with markedly affected gluteus medius and hamstrings. (B) CT revealed diffuse axial and proximal atrophy. Neck, paraspinal, shoulder girdle and gluteus medius, and thigh muscles show fatty replacement and marked atrophy.

症例2：51歳 男性

主訴：手足が動かしにくい

既往歴・家族歴：特記事項なし。

現病歴：出生発達に問題なし。2001年(51歳)に両腕が上がりにくくなり後頸部痛が出現した。2002年(52歳)にしゃがみ立ちが困難になり介助歩行であった。他院で左上腕二頭筋より筋生検が行われ、筋線維の大小不同、萎縮線維を多数認めたがネマリン小体の存在は気づかれず、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィと診断された。その後、起き上がれなくなり、歩行に杖を必要とした。2002年8月に当科受診した。

入院時現症：身長169 cm, 体重47.8 kg, 血圧129/96 mmHg, 脈拍84回/分, 体温36.8°C, 酸素飽和度98%, 翼状肩甲あり。

神経所見：意識は清明であり、脳神経に異常なく、MMTは頸部で2, 上肢近位で2, 遠位で4, 下肢近位で1~2, 遠位

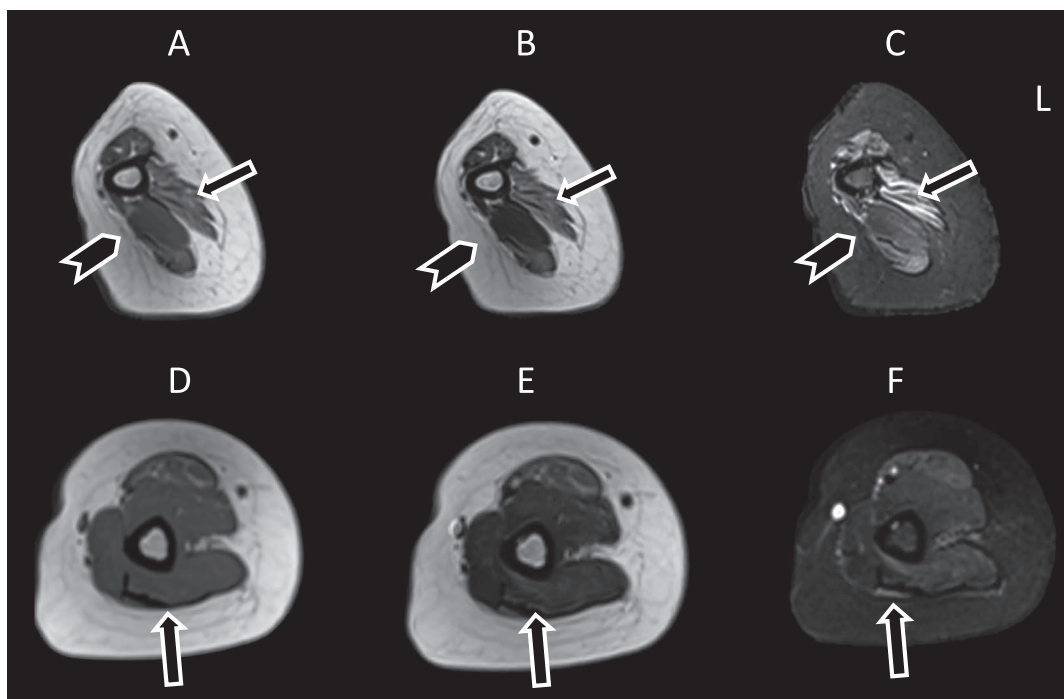


Fig. 3 Arm MRI of Case 1 (A-F).

T₁-weighted image of Case 1 (3.0 T; TR 678 ms, TE 8.3 ms) (A, D); T₂-weighted image of Case 1 (3.0 T; TR 4,000 ms, TE 91 ms) (B, E); short-tau inversion recovery (STIR) image (3.0 T; TR 5,000 ms, TE 77 ms, TI 240 ms) (C, F). Deltoid, biceps brachii, and triceps brachii show muscle atrophy and fatty replacement (A-F). Medial head of triceps (arrowhead) showed low signal intensity compared to lateral head (arrow) in T₁-weighted image (A). To the contrary, lateral head of triceps showed higher signal intensity compared to medial head in T₂-weighted image (B) and STIR image (C). The inside of the medial head of triceps (arrow) is uniformly isointense in T₁-weighted image (D), but heterogeneous high signal intensity is observed in T₂-weighted and STIR images (E, F). These findings indicate not only fatty replacement but also the presence of edematous and/or inflammatory changes.

で3~4に低下し、四肢近位筋優位の筋力低下を認めた。

頸部、肩甲周囲、上腕・前腕の筋は萎縮し、四肢腱反射は低下し、病的反射は認めなかった。脊柱前弯の姿勢で、歩行器で30 m歩行可能であり、その他に異常所見なし。

入院時検査所見：血液生化学でCK 169 IU/L、電解質・甲状腺機能は正常で、抗Jo-1抗体、HIVは陰性であった。呼吸機能は正常で、筋電図検査で安静時自発電位が豊富で、随意収縮では多相性低振幅電位を伴う筋原性変化を認めた。免疫電気泳動検査でIgG-κ型M蛋白を認め、尿中BJPは陰性であった。

骨格筋CT所見：後頸筋・胸鎖乳突筋、傍脊柱筋、上腕筋、殿筋群、大腿の萎縮を認めた (Fig. 2B)。

入院後経過：前医の筋病理を再度確認し、ゴモリ・トリクロム変法でネマリン小体を認めた (Fig. 4F)、ATPase染色ではType 1線維優位と萎縮、2C線維の増加を認め、Type 2B線維欠損なく、(Fig. 4G~I)。抗HLA-ABC染色で筋線維の細胞膜に軽度の陽性所見を認めた。電子顕微鏡写真ではZ線と同様の電子密度をもつネマリン小体を認めた (Fig. 4J)。神経内科内での承認および患者に対して文書による説明、同意取得を行ったのち、ステロイドパルス療法を2クール、二重膜濾過法による血漿交換療法を3回、IVIg (400 mg/Kg×5日)を2クール施行し、53歳時からアザチオプリン (100 mg/日

→55歳以降は50 mg/日)内服開始し、病状の進行は停止し、M蛋白は消失した。発症から13年間経過した現時点でも進行は停止している。

考 察

SLONM-MGUSは呼吸不全を合併し予後が悪く、治療にHDM-SCTが効果的と報告されている^{4)~10)}。自験例はSLONM-MGUSであり、HDM-SCTを行わなかったが免疫治療が効果的であった。

SLONMは40歳以上に亜急性に四肢筋力低下で発症し、首下がりが、呼吸不全、嚥下障害を合併する。明らかな家族歴なく血清CKは正常または低値であり、筋電図で筋原性変化を示す³⁾。M蛋白血症の合併^{3)~15)}やHIV感染の合併^{16)~22)}が報告され、先天性ネマリンミオパチーと異なる病因が疑われる。正確な機序は不明だが、SLONM-MGUSはHDM-SCTが臨床症状の改善に有効で、移植後にネマリン小体の消失を示す例が存在する⁴⁾⁵⁾ため、形質細胞がトリガーとなる可能性が唆される。幹細胞移植が効果を示す^{4)~10)}ため自己免疫の機序も考えられている。自験2例は免疫治療が効果的であり、自己免疫の機序を支持する結果であった。SLONMに対する治療

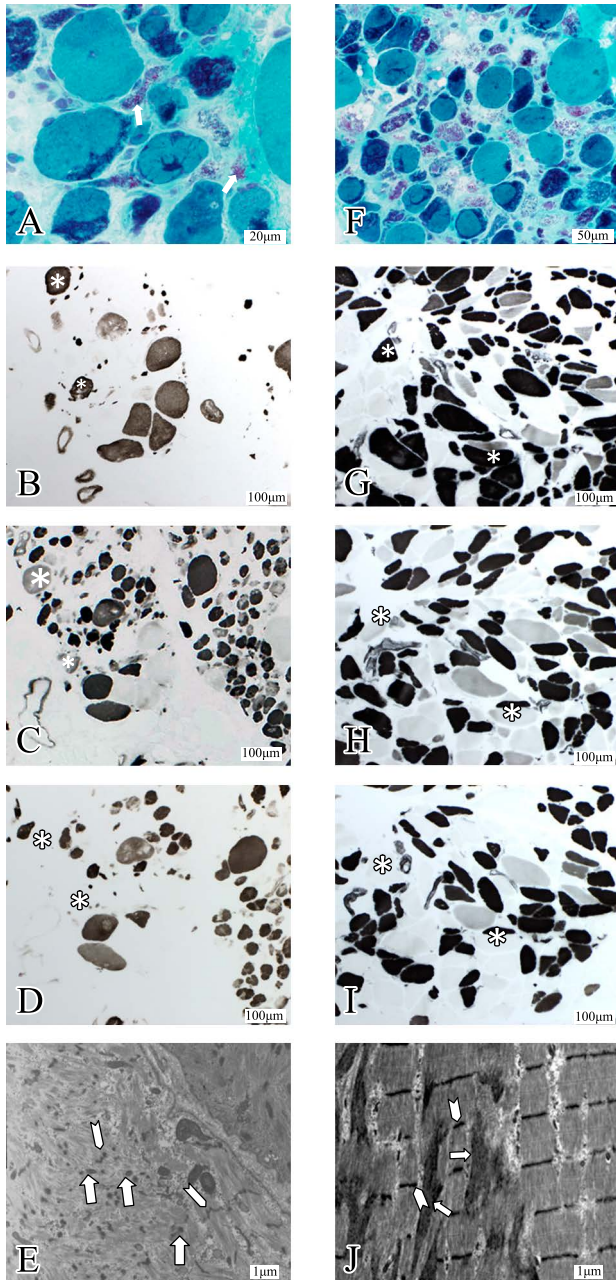


Fig. 4 Muscle biopsy findings.

Biceps brachii biopsies from case 1 (A-E) and case 2 (F-J), showing marked variation in fiber size with dense connective tissue proliferation. Many fibers contain nemaline rods (A, F), and some fibers are almost totally replaced by the rod bodies (arrows) (A). ATPase staining on serial sections (B-D and G-I) revealed that darkly stained type 1 fibers (C, D, H, I) are atrophic and predominant, and hypertrophic fibers are mostly type 2A and 2B (asterisks). The presence of typical nemaline rods (arrows) with the same electron density as the z-band (arrowheads) is confirmed on electron microscopy (E-J). A, F: modified Gomori trichrome, B, G: routine ATPase staining, C, H: ATPase staining with preincubation at pH 4.6, D, I: same at PH 4.3, and C, F: electron microscopy.

は確立していないが、M 蛋白血症の存在は予後を悪くし、呼吸不全による死亡例を認める³⁾。

SLONM-MGUS の治療経過について過去の報告 (Table 1) では、HDM-SCT が 12 例に施行され、11 例で効果的であった^{4)~10)}。HDM-SCT を行わず IVIg で治療した 3 例では 2 例で有効であった³⁾¹¹⁾。プレドニン単独³⁾¹⁵⁾またはプレドニンとアザチオプリン併用¹⁴⁾で治療した 5 例はいずれも効果不良であった。血液浄化療法はプレドニンとシクロフォスファミドを併用した 1 例¹²⁾とメチルプレドニゾロンとアザチオプリンを併用した 1 例¹³⁾がいずれも効果的と報告されていた。未治療の 3 例中 2 例は 2~5 年で原病による呼吸不全で死亡した³⁾。HDM-SCT, IVIg, 血液浄化療法はステロイド治療より有効な傾向があった。自験例は HDM-SCT を行わなかったが、ステロイドパルス療法・血液浄化療法・IVIg を行い一定の効果を認めた。一方幹細胞移植については M 蛋白が陰性化したこと、症例 1 ではステロイド精神病の悪影響を懸念し施行しなかった。これまでの報告が少数なため、SLONM-MGUS に最も効果的な治療法は未知だが、HDM-SCT が施行不能な場合あるいは施行までの間に免疫療法を行うことが有用な可能性はある。最適の治療を選択する為に長期成績の蓄積も必要である。

SLONM の過去の筋病理報告では筋線維の優位と Type 1 萎縮については一定せず、Type 2B 欠損については報告されていない^{3)12)~14)23)24)} (Table 2)。先天性ネマリンミオパチーの筋病理では Type 1 優位、type 1 萎縮、type 2B 欠損を特徴とするが²³⁾²⁵⁾、自験例は Type 1 優位と萎縮を示し、2B 欠損は認めず、病理学的に SLONM は Type 2B 欠損が明らかでないことが先天性ネマリンミオパチーとの鑑別点と考えた。

自験例は後天性の経過で針筋電図検査では安静時自発電位が豊富であり、MRI では STIR 高信号であり、炎症性筋疾患に類似した臨床像を呈したが、病理及び臨床経過が異なり、診断に筋生検が有用であった。過去の報告では、MRI・T₂ 強調画像で筋に高信号所見を呈し、筋電図で筋原性変化を認めた 1 例が報告されていた¹¹⁾。筋電図では筋原性変化を認めるが、安静時自発電位は 20 例で記載されていた^{3)7)10)~12)15)}。本例でも観察された MRI での T₂, STIR 高信号や豊富な安静時放電は一般に筋炎を疑う所見であり、筋生検を施行していない症例に SLONM が隠れている可能性がある。

結 語

HDM-SCT を行わず、免疫治療が効果的であった SLONM-MGUS の 2 例を経験した。免疫治療も有効な可能性がある。診断に筋生検が有用であり、Type 2B 欠損が明らかでないことが先天性ネマリンミオパチーとの病理学的鑑別点と考えた。

謝辞：本症例の報告にあたり免疫染色を行っていただいた国立精神・神経医療研究センター病院臨床検査部 齊藤祐子先生、光学・電子顕微鏡写真撮影および図作成を御指導いただきました同病院名誉院長 埜中征哉先生、同神経研究所疾病研究第一部 漆葉章典先生に深謝いたします。

Table 1 Treatment and clinical course of previously reported SLONM cases.

MGUS	Therapy	n	Outcome			Follow-up period months	References
			good	immutable	poor		
	HDM-SCT only	3	3			12-96	4) 5) 6) 8)
	HDM-SCT + IVIg + IS	2	2			24-90	8) 9)
	HDM-SCT + PE + IS	2	1		1	12-60	8)
	HDM-SCT + PE + IVIg + IS	1	1			40	8)
	HDM-SCT + steroid + IS	4	4			16-60	7) 8) 10)
(+)	IVIg only	1	1			40	11)
	IVIg + steroid + IS	2	1		1	12-54	3) 11)
	PE + steroid + IS	2	2			26-32	12) 13)
	steroid only	4			4*	12-48	3) 15)
	steroid + IS	1			1	ND	14)
	no therapy	3			3**	14-60	3)
		IVIg + steroid + IS	1		1		72
(-)	steroid	2		2		144-168	3)
	no therapy	2		1	1***	48-276	3)

*All died of respiratory failure associated with SLONM. **Two died of respiratory failure associated with SLONM in 5 years. ***Died in 4 years due to heart disease. SLONM: sporadic late onset nemaline myopathy, MGUS: monoclonal gammopathy of undetermined significance, HDM-SCT: autologous stem cell transplantation + high dose melphalan, IVIg: intravenous immunoglobulin, PE: plasma exchange, IS: immunosuppressant, ND: not described.

Table 2 Muscle pathology of previously reported SLONM cases.

Reported cases	Number of cases	Predominance		Atrophy		Type 2C increase	Type 2B deficiency
		Type 1	Type 2	Type 1	Type 2		
Reference 23)	3	0	ND	0	1	ND	ND
24)	2	1	1	2	ND	2	ND
3)	14	2	ND	ND	ND	ND	ND
14)	1	0	ND	1	1	ND	ND
12)	1	1	0	ND	ND	ND	ND
13)	1	1	0	1	1	ND	ND
Present study	2	2	0	2	0	1	0
Total	24	7/14	1/6	4/9	3/7	3/4	0/2

SLONM: sporadic late onset nemaline myopathy, ND: not described. Not all cases present with type 1 atrophy and type 2B deficiency, which are of pathological importance.

※本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれも有りません。

文 献

- 1) Ryan MM, Schnell C, Strickland CD, et al. Nemaline myopathy: a clinical study of 143 cases. *Ann Neurol* 2001;50:312-320.
- 2) Engel AG. Late-onset rod myopathy (a new syndrome?) light and electron microscopic observation in two cases. *Mayo Clin Proc* 1966;41:713-741.
- 3) Chahin N, Selcen D, Engel AG. Sporadic late onset nemaline myopathy. *Neurology* 2005;65:1158-1164.
- 4) Benveniste O, Laforet P, Dubourg O, et al. Stem cell transplantation in a patient with late-onset nemaline myopathy and gammopathy. *Neurology* 2008;71:531-532.
- 5) Voermans NC, Minnema M, Lammens M, et al. Sporadic late-onset nemaline myopathy effectively treated by melphalan and stem cell transplant. *Neurology* 2008;71:532-534.
- 6) Novy J, Rosselet A, Spertini O, et al. Chemotherapy is successful in sporadic late onset nemaline myopathy (SLONM) with monoclonal gammopathy. *Muscle Nerve* 2010;41:286-287.
- 7) Doppler K, Knop S, Einsele H, et al. Sporadic late onset nemaline myopathy and immunoglobulin deposition disease.

- Muscle Nerve 2013 48:983-988.
- 8) Voermans NC, Benveniste O, Minnema MC, et al. Sporadic late-onset nemaline myopathy with MGUS. *Neurology* 2014;83:2133-2139.
 - 9) Maeda MH, Ohta H, Izutsu K, et al. Sporadic late-onset nemaline myopathy as a rare cause of slowly progressive muscle weakness with young adult onset. *Muscle Nerve* 2015;51:772-774.
 - 10) 永井太士, 砂田芳秀. SLONM-MGUS M 蛋白血症を伴う孤発性成人発症型ネマリンミオパチー. *Brain Nerve* 2015;67:1515-1521.
 - 11) Milone M, Katz A, Amato AA, et al. Sporadic late onset nemaline myopathy responsive to IVIg and immunotherapy. *Muscle Nerve* 2010;41:272-276.
 - 12) Eymard B, Brouet JC, Collin H, et al. Late-onset rod myopathy associated with monoclonal gammopathy. *Neuromuscul Disord* 1993;3:557-560.
 - 13) Deconinck N, Laterre EC, Van den Bergh PYK. Adult-onset nemalin myopathy and monoclonal gammopathy. *Acta Neurol Belg* 2000;100:34-40.
 - 14) Seitz RJ, Toyka KV, Wechsler W. Adult-onset mixed myopathy with nemalin rods, minicores, and central cores: a muscle disorder mimicking polymyositis. *J Neurol* 1984;231:103-108.
 - 15) Engel WK, Oberc MA. Abundant nuclear rods in adult-onset rod disease. *J Neuropathol Exp Neurol* 1975;34:119-132.
 - 16) Feinberg DM, Spiro AJ, Weidenheim KM. Distinct light microscopic changes in human immunodeficiency virus-associated nemaline myopathy. *Neurology* 1998;50:529-531.
 - 17) Dalakas MC, Pezeshkpour GH, Flaherty M. Progressive nemaline (rod) myopathy associated with HIV infection. *N Engl J Med* 1987;317:1602-1603.
 - 18) Gonzales MF, Olney RK, So YT, et al. Subacute structural myopathy associated with human immunodeficiency virus infection. *Arch Neurol* 1988;45:585-587.
 - 19) Dwyer BA, Mayer RF, Lee SC. Progressive nemaline (rod) myopathy as a presentation of human immunodeficiency virus infection. *Arch Neurol* 1992;49:440.
 - 20) Simpson DM, Bender AN. Human immunodeficiency virus-associated myopathy: analysis of 11 patients. *Ann Neurol* 1988;24:79-84.
 - 21) Cabello A, Martinez-Martin P, Gutierrez-Rivas E, et al. Myopathy with nemaline structures associated with HIV infection. *J Neurol* 1990;237:64-66.
 - 22) Maytal J, Horowitz S, Lipper S, et al. Progressive nemaline rod myopathy in a woman coinfecting with HIV-1 and HTLV-2. *Mt Sinai J Med* 1993;60:242-246.
 - 23) 鈴木ゆめ, 埜中征哉, 秋山千枝子. 成人ネマリンミオパチーの臨床的, 筋病理学的検討. *臨床神経* 1998;38:791-795.
 - 24) 丸山哲弘, 羽生憲直, 丸山恵子ら. 成人発症型ネマリンミオパチー 2 症例の臨床的, 筋病理学的検討. *臨床神経* 1990;30:738-744.
 - 25) 埜中征哉. 先天性ミオパチー. *臨床医のための筋病理*. 第4版, 東京: 日本医事新報社; 2011. p. 112-116.

Abstract**Two cases of sporadic late onset nemaline myopathy effectively treated with immunotherapy**

Yukio Mizuno, M.D.¹⁾, Madoka Mori-Yoshimura, M.D., Ph.D.¹⁾, Tomoko Okamoto, M.D., Ph.D.¹⁾,
Yasushi Oya, M.D.¹⁾, Ichizo Nishino, M.D., Ph.D.²⁾³⁾ and Miho Murata, M.D., Ph.D.¹⁾

¹⁾Department of Neurology, National Center Hospital, National Center of Neurology and Psychiatry

²⁾Department of Genome Medicine Development, Medical Genome Center, National Center of Neurology and Psychiatry

³⁾Department of Neuromuscular Research, National Institute of Neuroscience, National Center of Neurology and Psychiatry

Sporadic late onset nemaline myopathy (SLONM) associated with monoclonal gammopathy of undetermined significance (MGUS) is an adult onset myopathy with poor clinical outcomes, requiring high-dose intravenous melphalan with autologous peripheral blood stem cell transplantation (HDM-SCT). Here we report two cases of SLONM associated with MGUS in which improvements were achieved only with immunotherapy. A 39-year-old woman had a two-year history of dropped head syndrome and progressive proximal weakness. On admission, she was able to walk with assistance and had lordosis with camptocormia. Combination therapy with plasmapheresis and intravenous immunoglobulin in addition to intravenous methylprednisolone pulse therapy ameliorated camptocormia and proximal weakness after one year. A 51-year-old man had difficulty in raising his arms and required walking assistance prior to visiting our hospital. He had proximal weakness and atrophy, winged scapulae, and gait disturbance. After combination immunotherapy, no progression was observed for 13 years. In both cases, patients did not desire to undergo HDM-SCT, and IgG kappa monoclonal protein was positive, of which the levels were normalized after immunotherapy. Combination immunotherapy can be a possible alternative to HDM-SCT in patients with SLONM. Both patients showed myogenic changes with abundant fibrillation, and needle EMG revealed positive sharp waves. Case 1 showed high signal intensities in MRI STIR/T₂WI in muscles showing weakness. These findings are commonly observed in patients with myositis, suggesting that, without muscle biopsy, SLONM may be misdiagnosed as myositis. Muscle biopsy revealed scattered fibers with nemaline bodies without type 2B deficiency, which are important pathological findings that differentiate SLONM from congenital nemaline myopathy.

(Rinsho Shinkeigaku (Clin Neurol) 2016;56:605-611)

Key words: sporadic late onset nemalin myopathy, monoclonal gammopathy of undetermined significance, steroid pulse therapy, apheresis, intravenous immunoglobulin
