

●診断に有用な特徴

A. 臨床的特徴

- a. 他の部位に比して大腿四頭筋または手指屈筋（特に深指屈筋）が侵される進行性の筋力低下および筋萎縮
- b. 筋力低下は数か月以上の経過で緩徐に進行する
*多くは発症後5年前後で日常生活に支障をきたす。数週間で歩行不能などの急性の経過はとらない
- c. 発症年齢は40歳以上
- d. 安静時の血清CK値は2,000 IU/Lを越えない

（以下は参考所見）

- ・嚥下障害が見られる

特に輪状咽頭筋の筋変性・線維化に伴う肥大による上部食道括約筋の拡大不全によるものが多く、嚥下造影で見られる輪状咽頭筋圧痕像の特異度が高い

- ・針筋電図では随意収縮時の早期動員（急速動員）、線維自発電位／陽性鋭波／（複合反復放電）の存在などの筋原性変化

（注：高振幅長持続時間多相性で神経原性変化に類似する運動単位電位が高頻度に見られることに注意）

B. 筋生検所見

筋内鞘への単核球浸潤を伴っており、かつ以下の所見を認める

- a. 単核球による非壊死線維の包囲、またはそれに加えて非壊死線維内への単核球の侵入
- b. 縁取り空胞、または細胞質内p62（あるいはTDP-43）陽性凝集体を伴う筋線維
- c. ミトコンドリア異常（年齢から想定される以上のCOX陰性線維の出現）

（以下は参考所見）

- ・筋線維の壊死・再生
- ・内鞘および非壊死線維への浸潤単核球は主にCD8陽性T細胞
- ・非壊死・非再生筋線維におけるMHC class IおよびMHC class II発現

- ・筋線維内のアミロイド沈着

C. その他の検査所見

- a. 血液所見 抗cN1A抗体陽性
- b. 画像 MRI、超音波、あるいはその両方で典型的な所見（＊参考の末尾に詳細を記載）

●合併しうる病態 HIV、HTLV-I、C型肝炎ウイルス感染症

●除外すべき疾患

- ・縁取り空胞を伴う他の筋疾患（眼咽頭型筋ジストロフィー・眼咽頭遠位型ミオパチー・GNEミオパチー・VCPミオパチーなど）
- ・他の炎症性筋疾患（多発筋炎・皮膚筋炎・免疫介在性壊死性ミオパチー・サルコイドミオパチーなど）
- ・筋萎縮性側索硬化症などの運動ニューロン病

●診断カテゴリー：診断には筋生検の施行が必須である。

Definite：Aのa～dおよびBのa,bの全てを満たすもの

Probable：

- ①Aのa～dおよびBのa,bのうち、いずれか5項目を満たすもの
- ②B-aが確認され、Aのa～dのいずれかを満たし、かつ、B-b, c, C-a, bのうち2つ以上を満たす

Possible：Aのa～dのみ満たすもの（筋生検でBのa,bのいずれもみられないもの）

＊ DefiniteおよびProbableが指定難病の要件を満たす

<ステップ1：臨床病型>

典型的

- ・発症年齢は45歳以上
- ・12ヶ月以上の進行性の経過
- ・CKは正常上限のx15以下
- ・障害筋分布：深指屈筋 and/or 膝伸展筋（左右差や嚙下障害もしばしば認める）

非典型的（IBMの可能性があるが、他の鑑別疾患の除外が必須）

- ・発症年齢は45歳未満
- ・12ヶ月未満の進行性の経過
- ・CKは正常上限のx15より高値
- ・障害筋分布：深指屈筋 and/or 膝伸展筋の筋力低下が無く、下記のような分布をとる

体幹筋障害、嚙下単独障害、下垂足、両側顔面筋麻痺、四肢近位筋障害

他疾患をより疑う場合

- ・神経筋疾患の家族歴
- ・IBMに合致しない針筋電図所見（例：高度の神経原性変化や線維束性収縮）
- ・Jo-1抗体などの筋炎特異自己抗体の存在

<ステップ2：検査所見>

必須 筋病理 ・非壊死線維を取り囲む筋内鞘へのリンパ球浸潤（筋線維への侵入の有無は問わない）

支持的所見

- 筋病理 1. 縁取り空胞 and/or 細胞質内タンパク質凝集
2. ミトコンドリア異常（年齢以上のCOX陰性SDH陽性線維）

血液所見 3. 抗cN1A抗体陽性

画像 4. MRI and/or 超音波で典型的な所見（*）

<診断パターン>

- A. 深指屈筋 and 膝伸展筋が障害され、必須筋病理あり
- B. 深指屈筋 or 膝伸展筋が障害され、必須筋病理あり、かつ支持的所見が1つ以上
- C. 非典型例の場合は必須筋病理あり、かつ支持的所見2つ以上

* MRI and/or 超音波で典型的な所見について

MRI

深指屈筋と大腿四頭筋の遠位部において脂肪置換および同部位の STIR 高信号がみられる。下腿では腓腹筋内側頭に同様の所見がみられる。一方で、骨盤底筋群は保持されやすい。

超音波

筋萎縮を生じやすい深指屈筋、内側広筋、外側広筋や腓腹筋内側頭においてエコー輝度が高いことが多い。また、エコー輝度は尺側手根屈筋よりも深指屈筋で高く、腓腹筋外側頭とヒラメ筋よりも腓腹筋内側頭で高いといったコントラストを確認することが重要である。