

眼咽頭遠位型ミオパチー (Oculopharyngodistal myopathy) 診断基準

●診断に有用な特徴

- A. 臨床的特徴 (a, b は必須、c-e は参考所見)
- 眼瞼下垂を呈する
 - 前脛骨筋の筋力低下・筋萎縮を呈する
(以下は参考所見)
 - 緩徐進行性である
 - 外眼筋麻痺、嚥下・構音障害を呈する
 - 常染色体遺伝の家族歴を認めることがある
- B. 一般的検査 (a は必須)
- 血清 CK 値は正常から軽度高値 (1,000 IU/L 以下)
(以下は参考所見)
 - 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)
- C. 筋生検所見
- 縁取り空胞を伴う筋線維の存在

●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)
- 眼咽頭型筋ジストロフィー (OPMD)

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+B+C を満たすもの

疑い例 A+B であるが、C を満たさないもの

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