

## 三好型ミオパチー (MIM# 254130, Miyoshi myopathy, Distal dysferlinopathy) 診断基準

### ●診断に有用な特徴

#### A. 臨床的特徴 a-c 全て必要

- 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：下肢後面特に腓腹筋が侵される
- c. 歩行可能な時期に血清 CK 値が異常高値 (1,000IU/L 以上)を示す  
(以下は参考所見)
  - ・発症年齢は 30 歳までに多い
  - ・進行すれば近位筋の筋力低下が出現する
  - ・針筋電図で筋原性変化

#### B. dysferlin の評価 a, b のどちらかを満たす

- a. dysferlin 欠損 (骨格筋免疫染色またはウェスタンブロット解析)
- b. *DYSF* (dysferlin) 遺伝子のホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異  
(以下は参考所見)
  - ・ CD14 陽性リンパ球のウェスタンブロット解析で dysferlin 欠損

### ●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

- ・他の筋ジストロフィー
- ・多発筋炎

### ●診断カテゴリー

確実例 A+B を満たす例

疑い例 A を満たすが、B が施行されていない例

### その他の遠位型ミオパチー診断基準

その他の遠位型ミオパチーは原因遺伝子の同定されていないものを含めて、各種の報告がある。ここでは、比較的疾患概念が確立しつつあるものを挙げるが、今後、疾患概念や分類が変わりうる可能性もある。また、先天性ミオパチーなどの疾患では、遠位筋を侵し、遠位型ミオパチーの臨床型をとりうることに注意が必要である。

- Distal anterior compartment myopathy (DACM): ジスフェルリン欠損による。臨床経過は三好型に似るが、下腿前面の筋肉が好んで侵される。AR、*DYSF*
- Non-dysferlin distal muscular dystrophy\*: AR、*ANO5/TMEM16E*
- Welander distal myopathy\*: 40 代以降に発症し、手指伸筋の筋力低下を示す。AD、2p13
- Tibial muscular dystrophy (TMD)\*: 前脛骨筋の筋力低下を示す。AD、*TTN*
- Early-onset distal myopathy\*: 小児発症で前脛骨筋・手指伸筋群および頸部屈筋群の筋力低下を示す。AD、*MYH7*
- Distal myopathy with *CAV3* mutation: 若年発症で手内筋の筋力低下を示し、腓腹筋肥大を呈す

ることがある。AD、 *CAV3*

- Vocal cord and pharyngeal dysfunction with distal myopathy (VCPDM) \*: 声帯および咽頭筋力低下を示す AD、 *MATR3*
- Distal *VCP* (valosin containing protein)-mutated myopathy\*: パジエット病と前頭側頭型認知症を伴う。AD、 *VCP*
- Distal nebulin (*NEB*) myopathy\*: 小児から若年成人発症で前脛骨筋の筋力低下を示す。AR、 *NEB*
- 筋原線維性ミオパチー (myofibrillar myopathy) : 通常 AD
- その他

AD: 常染色体優性遺伝、 AR: 常染色体劣性遺伝、 \*: 本邦で患者未同定

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