

<診断基準>

確実例、疑い例を対象とする。

(1) Danon 病診断基準

(MIM# 300257, Danon disease, LAMP-2 deficiency)

確実例

●診断に有用な特徴

A. 臨床的特徴（男性は a,b 必須、女性は a 必須、c-g は参考所見）

a. 肥大型または拡張型心筋症

b. 進行性の筋力低下および筋萎縮

（以下は参考所見）

c. X連鎖性優性遺伝または孤発性

d. 発症年齢は、男性は 10 代から、女性は 30 代からが多い。

e. 知的遅滞を伴うことが多い。

f. 血清 CK 値は、正常から軽度高値 (1,000IU/L 以下)

g. 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

B. 筋生検所見（a,b は必須、c,d は参考所見）

a. 自己貪食空胞を伴う筋線維

b. 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性

（骨格筋での組織化学染色）

（以下は参考所見）

c. 空胞膜上での筋鞘膜蛋白 (ジストロフィン、サルコグリカン、ラミニン $\alpha 2$ 、カベオリン-3 など) 発現
（骨格筋での免疫組織化学染色）

d. (電子顕微鏡にて) 自己貪食空胞周囲の基底膜の存在

C. LAMP-2 の評価（a または b）

a. LAMP-2 欠損（免疫組織化学染色またはウェスタンブロット解析）

b. LAMP-2 遺伝子変異

●除外すべき疾患

臨床的鑑別

- ・他のミオパチーや筋ジストロフィーなどの筋疾患
- ・神経原性疾患
- ・他の原因の確定している心筋症

病理学的鑑別

- ・自己貪食空胞を来す他のミオパチー

●診断カテゴリー

確実例 A または B の少なくとも一方を満たし、かつ C を満たすもの

疑い例 A+B を満たすもの

(2) 過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー 診断基準

(MIM# 310440, X-linked Myopathy with excessive autophagy: XMEA)

●診断に有用な特徴

A. 臨床的特徴(a は必須、b-f は参考所見)

a. 緩徐進行性の筋力低下および筋萎縮

(以下は参考所見)

b. X連鎖性遺伝または孤発性

c. 発症は幼児期

d. 心筋障害や知能低下は伴わない

e. 血清 CK 値は、正常から中等度高値(1,500IU/L 以下)

f. 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

B. 筋生検所見 (a,b は必須、c-f は参考所見)

a. 自己貪食空胞を伴う筋線維

b. 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性の上昇 (骨格筋での組織化学染色)

(以下は参考所見)

c. 空胞膜上での筋鞘膜蛋白(ジストロフィン、サルコグリカン、ラミニン $\alpha 2$ 、カベオリン-3 など)発現 (骨格筋での免疫組織化学染色)

d. 筋鞘膜への補体 C5b-9 の沈着 (骨格筋での免疫組織化学染色)

e. 筋線維の基底膜の重層化 (電子顕微鏡)

f. 自己貪食空胞膜上の基底膜 (電子顕微鏡)

C. 遺伝子解析

a. VMA21 遺伝子変異

●除外すべき疾患

臨床的鑑別

・他のミオパチーや筋ジストロフィーなどの筋疾患

・神経原性疾患

病理学的鑑別

・自己貪食空胞を来す他のミオパチー

●診断カテゴリー

確実例 A または B の少なくとも一方を満たし、かつ C を満たすもの

疑い例 A+B を満たすもの

<重症度分類>

1. 身体機能的評価:Barthel Index

85 点以下を対象とする。

	質問内容	点数
1 食事	自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える	10
	部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう)	5
	全介助	0
2 車椅子からベッドへの移動	自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む)	15
	軽度の部分介助または監視を要する	10
	座ることは可能であるがほぼ全介助	5
	全介助または不可能	0
3 整容	自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)	5
	部分介助または不可能	0
4 トイレ動作	自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)	10
	部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する	5
	全介助または不可能	0
5 入浴	自立	5
	部分介助または不可能	0
6 歩行	45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず	15
	45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む	10
	歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能	5
	上記以外	0
7 階段昇降	自立、手すりなどの使用の有無は問わない	10
	介助または監視を要する	5
	不能	0
8 着替え	自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む	10
	部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える	5
	上記以外	0
9 排便コントロール	失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0
10 排尿コントロール	失禁なし、収尿器の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0

2. 心機能評価: NYHA分類

Ⅱ度以上を対象とする。

I度	心疾患があるが、身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないもの。
Ⅱ度	心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの； 安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、上記の愁訴が発言するもの。
Ⅲ度	心疾患があり、身体活動が著しく制約されるもの； 安静時には愁訴はないが、比較的軽い日常労作でも、上記の主訴が出現するもの。
Ⅳ度	心疾患があり、いかなる程度の身体労作の際にも上記愁訴が出現し、また、心不全症状、または、狭心症症候群が安静時においてもみられ、労作によりそれらが増強するもの。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。