

<診断基準>

1 主要項目

(1) 以下の①－④の全てを満たすものを、筋萎縮性側索硬化症と診断する。

- ① 成人発症である。
- ② 経過は進行性である。
- ③ 神経所見・検査所見で、下記の1か2のいずれかを満たす。

身体を、a.脳神経領域、b.頸部・上肢領域、c.体幹領域（胸髄領域）、d.腰部・下肢領域の4領域に分ける（領域の分け方は、2 参考事項を参照）。

下位運動ニューロン徴候は、(2)針筋電図所見（①または②）でも代用できる。

1. 1つ以上の領域に上位運動ニューロン徴候をみとめ、かつ2つ以上の領域に下位運動ニューロン症候がある。

2. SOD1遺伝子変異など既知の家族性筋萎縮性側索硬化症に關与する遺伝子異常があり、身体の1領域以上に上位及び下位運動ニューロン徴候がある。

- ④ 鑑別診断で挙げられた疾患のいずれでもない。

(2) 針筋電図所見

- ① 進行性脱神経所見：線維性収縮電位、陽性鋭波など。
- ② 慢性脱神経所見：長持続時間、多相性電位、高振幅の大運動単位電位など。

(3) 鑑別診断

- ① 脳幹・脊髄疾患：腫瘍、多発性硬化症、頸椎症、後縦靱帯骨化症など。
- ② 末梢神経疾患：多巣性運動ニューロパチー、遺伝性ニューロパチーなど。
- ③ 筋疾患：筋ジストロフィー、多発筋炎など。
- ④ 下位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患：脊髄性進行性筋萎縮症など。
- ⑤ 上位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患：原発性側索硬化症など。

2 参考事項

- (1) SOD1遺伝子異常例以外にも遺伝性を示す例がある。
- (2) まれに初期から認知症を伴うことがある。
- (3) 感覚障害、膀胱直腸障害、小脳症状を欠く。ただし一部の例でこれらが認められることがある。
- (4) 下肢から発症する場合は早期から下肢の腱反射が低下、消失することがある。
- (5) 身体の領域の分け方と上位及び下位運動ニューロン徴候は以下のものである。

	a. 脳神経領域	b. 頸部・上肢領域	c. 体幹領域 (胸随領域)	d. 腰部・下肢領域
上位運動ニューロン徴候	下顎反射亢進 口尖らし反射亢進 偽性球麻痺 強制泣き・笑い	上肢腱反射亢進 ホフマン反射亢進 上肢痙縮 萎縮筋の腱反射残存	腹壁皮膚反射消失 体幹部腱反射亢進	下肢腱反射亢進 下肢痙縮 バビンスキー徴候 萎縮筋の腱反射残存
下位運動ニューロン徴候	顎, 顔面 舌, 咽・喉頭	頸部, 上肢帯, 上腕	胸腹部, 背部	腰帯, 大腿, 下腿, 足

＜重症度分類＞

2以上を対象とする。

1. 家事・就労はおおむね可能。
2. 家事・就労は困難だが、日常生活(身の回りのこと)はおおむね自立。
3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。
4. 呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある。
5. 気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用。

※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。