

<診断基準>

確定診断例を対象とする。

1. 臨床病型(対応表参照)

①発作性に筋症状を示す型

(V型, VII型, IXd型, PGK欠損症, XIV型, XI型)

②固定性筋症状を示す型(0型, II型, III型, IV型, XII型)

2. 主要症状

①発作性に筋症状を示す型では運動不耐、運動時痛性筋けいれん、ミオグロビン尿症。強い短時間の等尺性運動で運動不耐、筋痛、痛性筋けいれんが生じる。

②固定性筋症状を示す型では持続するあるいは進行する筋力低下を認める。

3. その他の特徴的症状または随伴症状

①V型では運動を続けるうちに、突然筋痛や痛性筋けいれんが軽快し再び運動の持続が可能となる“セカンドウィンド現象”を高率に認める。

②VII型では溶血を認めることがある。

③PGK欠損症では溶血を認める。精神遅滞を伴う場合がある。

④XII型では溶血、精神遅滞を伴う場合がある。

4. 参考となる検査所見

血清CK値高値。発作性筋症状出現時には血清CK値は著明に上昇する。ミオグロビン、血清尿酸、BUN, クレアチニンの上昇。

溶血所見、高ビリルビン血症、網状赤血球の増加(VII型、PGK欠損症、XII型)

5. 診断の根拠となる特殊検査

阻血下前腕運動負荷試験または非阻血下前腕運動負荷試験で、乳酸・ピルビン酸が上昇しない。(前値の1.5倍未満の乳酸上昇を異常とするが、アンモニアを同時に測定し、アンモニアが上昇しない場合には、負荷が十分にかかっていないと判断する必要がある。)

組織化学検査: 生検筋組織化学では筋漿膜下にグリコーゲンの蓄積を認める。V型ではホスホリラーゼ染色が陰性である。

参考

前腕運動負荷試験で、II型とIXd型では乳酸の反応は正常である。XI型ではピルビン酸の著明な上昇に関わらず、乳酸の上昇がない。

6. 確定診断のための検査

①遺伝子検査: V型の日本人好発変異708/709 del TTC)を同定した場合にはV型と診断する。

②酵素活性測定: 生検筋の解糖系酵素測定で低下を証明する。PGK欠損症では赤血球でも測定可能である。

③日本人好発変異以外の遺伝子検査

7. 鑑別診断

脂肪酸代謝異常症、ミトコンドリア異常症

8. 診断基準

疑診 主要症状及び臨床所見の項目のうち、運動不耐、運動時痛性筋痙攣が存在し、阻血下（非阻血下）前腕運動負荷試験で乳酸が上昇しない例を筋型糖原病疑診とする。

確定診断

酵素診断または遺伝子診断をしたものを確定診断とする。

筋型糖原病対応表

病型	Synonym	症状	低下酵素活性	原因遺伝子
O型		運動時失神、運動不耐	グリコーゲン合成酵素	<i>GYS1</i>
II 型	Pompe 病	筋力低下、心筋障害、肝腫大	酸 α グルコシダーゼ	<i>GAA</i>
III 型	Cori 病	筋力低下、運動不耐、肝腫大。低血糖、心筋障害、心不全	脱分枝酵素	<i>AGL</i>
IV 型	Andersen 病	新生児死亡、呼吸障害、筋力低下、	分枝酵素	<i>GBE1</i>
V 型	McArdle 病	運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症 筋力低下	筋ホスホリラーゼ	<i>PYGM</i>
VII 型	Tarui 病	運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症	ホスホフルクトキナーゼ	<i>PFKM</i>
IXd型		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症	ホスホリラーゼキナーゼ	<i>PHKB</i>
PGK 欠損症		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症、 知的障害、てんかん、進行性筋力低下	ホスホグリセリン酸キナーゼ	<i>PGK1</i>
X 型		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症	ホスホグリセリン酸ムターゼ	<i>PGAM2</i>
XI 型	Kanno 病	運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症	乳酸脱水素酵素	<i>LDHA</i>
XII 型		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症、 黄疸、発達遅滞	アルドラーゼ	<i>ALDOA</i>
XIII 型		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症	エノラーゼ	<i>ENO3</i>
XIV 型		運動不耐、筋痛・筋硬直、横紋筋融解症、 糖鎖修飾異常	ホスホグルコムターゼ	<i>PGM1</i>
XV 型		筋力低下、不整脈	グリコゲンin1	<i>GYG1</i>

<重症度分類>

中等症以上を対象とする。

先天性代謝異常症の重症度評価(日本先天代謝異常学会)

		点数
I	薬物などの治療状況(以下の中からいずれか1つを選択する)	
a	治療を要しない	0
b	対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している	1
c	疾患特異的な薬物治療が中断できない	2
d	急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする	4
II	食事栄養治療の状況(以下の中からいずれか1つを選択する)	
a	食事制限など特に必要がない	0
b	軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である	1
c	特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である	2
d	特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である	4
e	経管栄養が必要である	4
III	酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査(画像を含む)の所見(以下の中からいずれか1つを選択する)	
a	特に異常を認めない	0
b	軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱)	1
c	中等度以上の異常値が継続している (目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱)	2
d	高度の異常値が持続している (目安として 2.0SD 以上の逸脱)	3
IV	現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価(以下の中からいずれか1つを選択する)	
a	異常を認めない	0
b	軽度の障害を認める (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害)	1
c	中程度の障害を認める (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害)	2
d	高度の障害を認める (目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態)	4
V	現在の臓器障害に関する評価(以下の中からいずれか1つを選択する)	
a	肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない	0
b	肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの)	1
c	肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの)	2

- | | | |
|---|---|---|
| d | 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である
(目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) | 4 |
|---|---|---|

VI 生活の自立・介助などの状況(以下の中からいずれか1つを選択する)

- | | | |
|---|---------------|---|
| a | 自立した生活が可能 | 0 |
| b | 何らかの介助が必要 | 1 |
| c | 日常生活の多くで介助が必要 | 2 |
| d | 生命維持医療が必要 | 4 |

総合評価

I か VI までの各評価及び総合点をもとに最終評価を決定する。

- | | |
|------------------------------------|-----|
| (1) 4点の項目が1つでもある場合 | 重症 |
| (2) 2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合 | 重症 |
| (3) 加点した総点数が 3-6 点の場合 | 中等症 |
| (4) 加点した総点数が 0-2 点の場合 | 軽症 |

注意

- 1 診断と治療についてはガイドラインを参考とすること
- 2 疾患特異的な薬物治療はガイドラインに準拠したものとする
- 3 疾患特異的な食事栄養治療はガイドラインに準拠したものとする

附則

「発作性ミオグロビン尿症／横紋筋融解症」発症例の扱い：

過去1年間における頻度および症状により下記のように分類し、I からVIまでに加え、当該附則の各評価及び当該附則の点数も加えた総合点をもとに最終評価を決定する。

- | | | |
|---|----------------------------|---|
| a | 発症はない | 0 |
| b | 発症は 1 回 | 2 |
| c | 2 回以上再発、又は腎透析を要する発作を 1 回以上 | 4 |

※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 ヶ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。