

## <診断基準>

### I 臨床症状

#### 1. 筋力低下

新生児期: 自発運動の低下

乳幼児: 運動発達の遅れ

学童～成人: 徒手筋力テストで複数筋が 4 以下

#### 2. 筋緊張低下

#### 3. 腱反射の低下または消失

### II 検査所見

#### 1. 筋生検で特徴的な病理所見を認める。

#### 2. 先天性ミオパチーで既報の原因遺伝子に変異が同定されている。

(家族で同症を呈し遺伝子が確定している例も可)

(参考) 代表的な先天性ミオパチーの病型と現在知られている遺伝子変異

ネマリンミオパチー:

*ACTA1*、*NEB*、*KLHL40*、*KLHL41*、*TPM3*、*TPM2*、*TNNT1*、*CFL2*、*KBTD13*、*LMOD3*

セントラルコア病、ミニコア病:

*RYR1*、*SEPN1*

ミオチューブラーミオパチー、中心核ミオパチー:

*MTM1*、*DNM2*、*BIN1*、*RYR1*、*CCDC78*、*MYF6*、*SPEDG*

先天性筋線維タイプ不均等症:

*TPM3*、*RYR1*、*ACTA1*

### III その他の所見

#### 1. 骨格筋画像(CT または MRI)で萎縮・異常信号輝度を認める。

#### 2. 呼吸機能障害があり人工呼吸器を要する。

#### 3. 経鼻胃管または胃瘻による経管栄養を要する。

#### 4. 側弯または関節拘縮を認める。

#### 5. 顔面筋罹患または高口蓋、眼瞼下垂、外眼筋麻痺を認める。

#### 6. 家族歴あり。

## 【診断基準】

### 1) I のいずれかを満たし、かつ II のいずれかの検査で所見を認める。

### 2) I のいずれかを満たし、II は未実施または所見なしだが、III を 3 つ以上認める。

※2)の場合は、20 歳以下で診断したもので、①中枢神経病変の否定、②骨格筋画像、針筋電図または遺伝子検査で筋炎や神経原性疾患の除外、③染色体異常の否定、④CK 値低下～軽度上昇、が必須。

### <重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

#### 日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale	参考にすべき点
0. まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がともにない状態である。
1. 症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である。
2. 軽度の障害: 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である。
3. 中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である。
4. 中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である。
5. 重度の障害: 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である。
6. 死亡	

#### 日本脳卒中学会版

#### 食事・栄養 (N)

0. 症候なし。
1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。
3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

## 呼吸（R）

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

## ※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。