

【MSP 診断基準案】

A. 症状

1. 前頭側頭型認知症:

- (1) 必須項目: 進行性の異常行動や認知機能障害を認め、それらにより日常生活が阻害されている。
- (2) 次の a~f の症状のうちの3項目以上を満たす。
 - a. 脱抑制行動
 - b. 無関心又は無気力
 - c. 共感や感情移入の欠如
 - d. 固執・常同性
 - e. 口唇傾向と食習慣の変化
 - f. 神経心理学的検査において、記憶や視空間認知能力は比較的保持されているにもかかわらず、遂行機能障害がみられる。

2. 筋萎縮性側索硬化症/ 運動ニューロン疾患: 四肢の筋萎縮・筋力低下あるいは嚥下、呼吸筋障害

3. 封入体ミオパチー: 肢帯型あるいは遠位型、顔面肩甲上腕型の筋萎縮・筋力低下

4. 骨 Paget 病: 骨盤骨、脊椎、大腿骨の骨痛、骨変形

B. 家族歴(遺伝学的情報)

同一家系内に類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない。

C. 検査所見

1. 前頭側頭型認知症

- (1) 頭部 MRI/CT で前頭葉や側頭葉前部の萎縮
- (2) PET/SPECT で前頭葉や側頭葉前部の代謝や血流低下

2. 筋萎縮性側索硬化症/ 運動ニューロン疾患

- (1) 電気生理学的検査(筋電図等)による脱神経所見

3. 封入体ミオパチー

- (1) 血清 CK 値: 正常~中等度上昇
- (2) 電気生理学的検査(筋電図等)による筋原性変化(脱神経所見を伴う)
- (3) 凍結筋病理学的検査
 - a. 縁取り空胞や Tubulofilamentous inclusion、RNA 結合蛋白(TDP-43, hnRNPA1, hnRNPA2B1, MATR3 等)もしくはオートファジー関連マーカー(p62, ubiquitin, ubiquilin-2 等)陽性封入体を伴う筋原性変化
 - b. 神経原性変化の合併: 小角化線維、群性萎縮、筋線維タイプ群化

4. 骨 Paget 病:

- (1) 血清 ALP や骨代謝マーカー (骨型 ALP) 高値
- (2) 骨盤骨、脊椎、大腿骨 X 線で骨吸収像もしくは骨硬化像
- (3) 骨シンチグラフィーで高集積像
- (4) 骨病理学的検査
 - a. 大型、多核化した破骨細胞の増多による骨吸収像、および骨芽細胞増多による骨新生像
 - b. 電子顕微鏡で破骨細胞の核内、もしくは細胞質に Filamentous inclusion 形成

D. 責任遺伝子の変異の確認

VCP、*hnRNPA2B1*、*hnRNPA1*、*SQSTM1* もしくは *MATR3* 変異

E. 他の類縁疾患が明らかな場合は除く。

< 診断 のカテゴリー >

Definite と Probable を対象とする。

Definite

1. A のいずれか1つ以上と、D と E を満たす (責任遺伝子)。

Probable

2. A のうち神経 (前頭側頭型認知症もしくは筋萎縮性側索硬化症/ 運動ニューロン疾患)、骨格筋 (封入体ミオパチー)、骨 (骨 Paget 病) 病変のいずれか2つ以上と、B と E を満たす。
3. A のうち神経 (前頭側頭型認知症もしくは筋萎縮性側索硬化症/ 運動ニューロン疾患)、骨格筋 (封入体ミオパチー)、骨 (骨 Paget 病) 病変のいずれか2つ以上と、対応するCのいずれかと、E を満たす。