

4-1. 「脊髄性筋萎縮症」診断基準（案）

現行の＜指定難病「脊髄性筋萎縮症」診断基準＞

A．臨床所見

- (1) 脊髄前角細胞の喪失と変性による下位運動ニューロン症候を認める。
筋力低下（対称性、近位筋＞遠位筋、下肢＞上肢、軀幹および四肢）
筋萎縮
舌、手指の筋線維束性収縮
腱反射減弱から消失
- (2) 上位運動ニューロン症候は認めない。
- (3) 経過は進行性である。

B．臨床検査所見

- (1) 血清 creatine kinase (CK) 値が正常上限の 10 倍以下である。
- (2) 筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。
- (3) 運動神経伝導速度が正常下限の 70% 以上である。

C．以下を含む鑑別診断ができています。

- (1) 筋萎縮性側索硬化症
- (2) 球脊髄性筋萎縮症
- (3) 脳腫瘍・脊髄疾患
- (4) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など
- (5) 末梢神経疾患
- (6) 多発性神経炎（遺伝性、非遺伝性）、多巣性運動ニューロパチーなど
- (7) 筋疾患：筋ジストロフィー、多発筋炎など
- (8) 感染症に関連した下位運動ニューロン障害：ポリオ後症候群など
- (9) 傍腫瘍症候群
- (10) 先天性多発性関節拘縮症
- (11) 神経筋接合部疾患

D．遺伝学的検査

以下の遺伝子変異が認められる。

- (1) *SMN1* 遺伝子欠失
- (2) *SMN1* 遺伝子の点変異または微小変異
- (3) *IGHMBP2* の変異
- (4) その他の遺伝子変異

<診断のカテゴリー1>

Definite: (1) 下位運動ニューロン症候を認め、(2) 上位運動ニューロン症候は認めず、(3) 経過は進行性で、かつBの(1)～(3)を満たし、Cの鑑別すべき疾患を全て除外したもの

<診断のカテゴリー2>

Definite: (1) 下位運動ニューロン症候を認め、(2) 上位運動ニューロン症候は認めず、(3) 経過は進行性で、かつDを満たし、Cの鑑別すべき疾患を全て除外したもの

< 検討事項 >

現在の指定難病における脊髄性筋萎縮症の診断基準に、
小児例を対象とした< 診断のカテゴリー 3 >を追加する

< 案 1 > と < 案 2 > の二つの案を議論中

< 診断のカテゴリー 3 : 案 1 >

小児においては、

Definite : D の遺伝学的検査 (1) (2) * を満たし、発症が予測されるもの

* *SMN 1* 遺伝子が 0 コピー、または *SMN 1* 遺伝子が 1 コピーかつ *SMN1* 遺伝子の点変異または微小変異を示すことを指す

< 診断のカテゴリー 3 : 案 2 >

小児においては、

Probable : D の遺伝学的検査 (1) (2) * を満たし、発症が予測されるもの

* *SMN 1* 遺伝子が 0 コピー、または *SMN 1* 遺伝子が 1 コピーかつ *SMN1* 遺伝子の点変異または微小変異を示すことを指す

“ 「probable」と「definite」の両者を指定難病における認定対象とする ”

小児慢性特定疾病における脊髄性筋萎縮症診断の手引きにおいて、

・主要臨床症状

1. 運動発達遅滞（I型，II型）
2. 筋緊張低下
3. 筋力低下（必須）進行性
4. 手指や舌の線維束性収縮 fasciculation
5. 深部腱反射が減弱から消失

・本症では認めない臨床症状

1. 痙縮
2. 深部腱反射亢進
3. 病的反射陽性

・重要な検査所見

1. 筋電図にて高振幅電位や多相性電位など神経原性所見を認める。
2. survival motor neuron (SMN)遺伝子に変異を認める。（レポート添付）（必須）

・その他の参考所見

1. 関節拘縮・側弯
2. 摂食・嚥下障害
3. 呼吸障害

必須項目 を認めず， ， -2 を満たす場合本症と診断する。

に加え、

「また、 -2 のみを満たす場合も本症と診断する」
を追加する