

## 第2章 肢帯型筋ジストロフィー（小児～成人筋ジストロフィーの病型診断を念頭に）

### 2-1. 肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）の疾患概念

肢帯型筋ジストロフィー（limb-girdle muscular dystrophy, LGMD）という疾患概念の提唱は比較的遅く、「上肢帯や腰帯から始まる筋力低下を呈し、発症と経過が比較的遅く、通常は常染色体劣性遺伝をとるもの」として、1954年にWaltonとNattrassにより発表された<sup>1)</sup>。その後、常染色体優性遺伝をとるものも同じ病型として報告されるようになったため、多様で異質な病態を含むこととなり、一時はwaste basketと扱われていた。ジストロフィン単離以降の分子遺伝学的研究により、多くのLGMDは筋細胞膜近傍でジストロフィンと関連するタンパクの欠損ないし機能低下であることが解明されている。常染色体優性の病型としてLGMD1A～LGMD1Hが、常染色体劣性の病型としてLGMD2A～LGMD2Zが報告されている<sup>2～6)</sup>（表2-1）。2018年にLGMDの病型に関する新たな命名法が提唱されたが<sup>7)</sup>、まだ十分に整理されていない。本稿では従来の病型名称を用いる。

### 2-2. LGMDの臨床的特徴

#### 2-2-1. 筋ジストロフィーとしての特徴

ほとんどのLGMDは、腰帯や四肢近位の筋力低下で発症し、徐々に筋力低下と筋萎縮が進行する。従って、多くの症例で「立ち上がった段階を上ったりするのが大変」という症状で初発する。しかし、LGMD2Bの原因遺伝子であるジスフェルリンの変異は三好型遠位型ミオパチーも呈しうることからわかるように、遠位優位の筋力低下を呈する症例もありうるので注意を要する。筋骨格系の特徴的所見を呈しやすい病型を表2-2にまとめた。

心不全や不整脈、呼吸不全といった生命予後を左右する症状は、病型により傾向に差がある（表2-3）。

#### 2-2-2. 鑑別が難しい筋疾患

筋ジストロフィーに含まれる他の病型は当然鑑別診断の対象となる。また、先天性ミオパチーにも青年期から成人期にかけて症状が顕在化する症例があり、筋力低下が四肢近位に強い場合はLGMDとの鑑別が難しいことがある。その他、自己免疫性筋疾患（免疫介在性壊死性ミオパチー、皮膚筋炎、多発筋炎、封入体筋炎）、代謝性筋疾患（筋型糖原病）、ミトコンドリア病、神経筋接合部疾患（先天性筋無力症候群、重症筋無力症、ランバート・イートン症候群）といった疾患は、LGMDとの鑑別が難しい症例があることが知られる。

筋ジストロフィー以外の疾病やLGMD以外の筋ジストロフィーを鑑別し、正しいLGMDの病型診断を得ることは、的確な病状評価と適切な医療提供という日常診療に役立つだけでなく、病態解明や新たな治療開発にもつながる<sup>8)</sup>。

とくに、自己免疫性筋疾患や神経筋接合部疾患、筋型糖原病であるポンペ病や、ミトコンドリア病であるMELASは、薬物療法による治療が可能であり、その鑑別は重要である（表2-4）。

LGMDを疑う患者の病型診断を進める際のフローチャートを図2-1に示す。以下は、こ

のフローチャートに沿って論ずる。

なお本邦では、「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン」と「重症筋無力症診療ガイドライン」が発刊され、「封入体筋炎診療の手引き」「筋チャンネル病（遺伝性周期性四肢麻痺，非ジストロフィー性ミオトニー症候群）診療の手引き」および，縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー，ウルリッヒ病，ベスレムミオパチー，マリネスコ・シェーグレン症候群，眼咽頭遠位型ミオパチー，三好型ミオパチーの各診断基準が作成されており，さらに「自己貪食空胞性ミオパチー診療の手引き」が編集中である。日本神経学会のガイドラインウェブサイトにて閲覧可能であり<sup>9)</sup>，診療の参考になる。

## 2-3. 筋ジストロフィーの診断精査の前提として必要な情報

### 2-3-1. 家族歴

筋ジストロフィーの定義に「遺伝性疾患」であることが含まれるので，家族歴は診断に極めて重要である<sup>10)</sup>。どのような遺伝形式が想定されるかによって，鑑別診断の内容が左右される。

家系内発症者の臨床および遺伝情報は，遺伝カウンセリングを受ける際には不可欠であるし，別の家系内発症者の診断に重要な情報となるが，その情報を得るためには家系内発症者本人の同意が必要であることは論を俟たない。

### 2-3-2. 筋変性の分布

筋変性の分布は，筋萎縮や筋力低下といった診察によってわかる臨床像と，骨格筋画像検査により知ることができる。病型により筋変性の分布と進行パターンに特徴がみられ，それらを検出できる骨格筋画像検査は診断に際して有用である<sup>11)</sup>。

### 2-3-3. 心不全・不整脈・呼吸不全・嚥下障害等の随伴症状

これらは，病型診断に役立つばかりでなく，生命予後を左右する治療の導入に直結する。筋疾患が疑われる症例は，一度は心機能と呼吸機能を評価することを勧めたい。

### 2-3-4. 血清クレアチンキナーゼ

筋ジストロフィーにおけるクレアチンキナーゼ（creatine kinase, CK）の上昇は，杉田らにより1959年に報告された<sup>12)</sup>。しかし，筋疾患で必ずCKが上昇するとは限らない。また球脊髄性筋萎縮症のようにCKが1,000IU/L程度まで上昇する神経原性筋萎縮もある。血清CK値だけで筋疾患かどうかを判断するのは難しい。LGMDの中でも，CK上昇の程度は病型により様々である（表2-5）。筋萎縮が極度に進行するとCK値が低下することにも留意を要する。

## 2-4. 筋生検の前に実施しておきたい検査

LGMDとの鑑別が難しい筋疾患（とくに治療が可能な疾患）を念頭に，筋生検の前に実施しておきたい検査を挙げる。

### 2-4-1. 骨格筋画像検査

骨格筋の炎症性変化はMRIでT2高信号像を呈するので，自己免疫性筋疾患の鑑別に役

立つばかりでなく、筋生検部位の決定に有用である。X線 CT は、四肢・体幹を全般的に評価するのに適するほか、CT 値が一意に定義されるので長期的に変性を追跡するのに適する。

#### 2-4-2. 筋炎関連抗体

LGMD とされていた症例の中に、高齢発症で進行が緩徐な免疫介在性壊死性ミオパチーがあることが報告されている<sup>13)</sup>。皮膚筋炎や多発筋炎、封入体筋炎も、LGMD と類似の経過と病像を呈することがある。これらの自己免疫性筋疾患も、診断には筋病理所見が必要であるが、精査にあたり筋生検に前後して筋炎関連抗体の提出が望まれる（表 2-6）<sup>14)</sup>。

#### 2-4-3. 酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ活性の乾燥濾紙血スクリーニング

ポンペ病（糖原病 2 型）は、ライソゾーム酵素である酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ（GAA）の活性低下により、全身とりわけ筋におけるグリコーゲン代謝障害をきたす常染色体劣性の遺伝子疾患である。症状が比較的軽い成人発症の症例は、LGMD と臨床的に鑑別が難しいことがあるが、乾燥濾紙血により GAA 活性が簡便にスクリーニングできる。ポンペ病は酵素補充療法が実用化されており、鑑別が重要である。乾燥濾紙血で GAA 活性が低下していなければポンペ病を否定できるが、スクリーニング陽性でも酵素偽低下を呈する遺伝子多型（偽欠損：pseudodeficiency）が日本人には多いので、ポンペ病の診断確定にはリンパ球・筋組織・線維芽細胞等での GAA 酵素活性測定や GAA 遺伝子解析といった精査を要する。スクリーニング実施施設は、日本先天代謝異常学会ウェブサイト「精密検査施設一覧」（<http://jsimd.net/iof.html>）を参照のこと。

#### 2-4-4. 乳酸・ピルビン酸（血液、髄液）

ミトコンドリア病では、脳卒中様発作やてんかんといった中枢神経の発作性徴候を呈することが多いが、まれに筋病変を主体とする症例があり、LGMD との鑑別を要することがある。ミトコンドリア病の診断は、脳 MRI での T2 高信号病変や筋病理所見、遺伝子解析等により多角的に行われるが、血液や髄液の乳酸・ピルビン酸が上昇することが多く、診断の参考になる。ミトコンドリア病の一病型である MELAS の脳卒中様発作に対し、本邦でタウリンが 2019 年 2 月に薬事承認されたことから、鑑別が重要である。

#### 2-4-5. 反復刺激筋電図

重症筋無力症、ランバート・イートン症候群、先天性筋無力症候群といった神経筋接合部疾患は、症例によっては易疲労性や症状の日内変動が目立たず、緩徐進行性の筋力低下や筋萎縮を呈することがある。これらの場合、反復刺激筋電図が鑑別に役立つ。

ランバート・イートン症候群では、強収縮による筋力回復が、臨床的にも筋電図検査でも認められる。

先天性筋無力症候群は、日内変動よりも、数日～数週の単位で易疲労性や倦怠感が変動する日差変動をみることもあり、鑑別に役立つ。

#### 2-4-6. 針筋電図でのミオトニー放電

筋強直性ジストロフィー 2 型（Myotonic dystrophy type 2, DM2）のように、筋強直症候群で LGMD 類似の臨床像を呈する病型がある。ミオトニー放電が目立つ場合の診断手順は、第 3 章を参照されたい。

#### 2-4-7. 健康保険適用の遺伝学的検査

健康保険適用の遺伝学的検査のうち、検査会社が受託している筋ジストロフィーの検査は、ジストロフィン遺伝子解析、筋強直性ジストロフィー1型 (Myotonic dystrophy type 1, DM1) の *DMPK* 遺伝子 3'非翻訳領域 CTG 反復配列伸長に係る解析、福山型先天性筋ジストロフィー (Fukuyama congenital muscular dystrophy, FCMD) の *FKTN* 遺伝子 3kb SVA 型レトロトランスポゾン挿入に係る解析の3つである (2018年12月現在)。

ベッカー型筋ジストロフィー (Becker muscular dystrophy, BMD) や女性ジストロフィン症は LGMD と鑑別が難しいことがある。Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 法によるジストロフィン遺伝子解析は、79個のエクソンをそれぞれ PCR 法で増幅して検出する方法である。2つ以上の連続したエクソンの欠失や重複が認められれば、ジストロフィン症の診断を確定できる。しかし、MLPA 法だけで診断を確定できるような変異を持つジストロフィン症患者は全体の約 60%に過ぎないことが知られており、それ以外のジストロフィン症では生検筋による免疫染色等のジストロフィン蛋白発現解析が診断に必要である。ジストロフィン遺伝子の単独エクソン欠失や、MLPA 法でジストロフィン遺伝子の変異を同定できなかった症例の骨格筋免疫染色でジストロフィン蛋白発現の低下ないし欠損を認めた場合には、直接シークエンス法により遺伝子変異を検索できる。直接シークエンス法は、かずさ DNA 研究所が保険適用検査として受託する<sup>15)</sup>他、患者登録希望者は神経・筋疾患患者登録 Remudy<sup>16)</sup>での実施が可能である。健康保険による遺伝学的検査は「原則として患者1人につき1回算定できる」こととされており、「2回以上実施する場合には、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する」必要がある。

#### 2-5. 筋生検

生検で得られる筋組織はおもに、病理所見の評価と、蛋白発現の分析に用いられる。

##### 2-5-1. 筋病理所見<sup>17)</sup>

ジストロフィー性変化では、壊死線維や再生線維、間質の増生を認める。LGMD2A における分葉線維のような特徴的所見を呈する病型がある。筋病理所見は、後述の網羅的遺伝子解析におけるパネル選択に影響する。また、網羅的遺伝子解析で検出されたバリエーションの病原性を評価する際に、筋病理所見が有用となることがある。

##### 2-5-2. 蛋白発現の分析：免疫染色、ウエスタンブロット

適切な抗体を用い、できるだけ網羅的に、安定した分析を実施する施設に依頼することが望ましい。例えば国立精神・神経医療研究センターでは、図 2-1 に挙げた蛋白の生検筋における発現分析が行われている。

#### 2-6. 網羅的遺伝子解析

次世代シークエンサー (next generation sequencer, NGS) により、遺伝子解析の効率は飛躍的に向上した。その手法として、既知の疾患原因遺伝子を対象とする解析と、未知

の遺伝子を対象とする解析に大別できる。

#### 2-6-1. ターゲットリシーケンシング

遺伝性筋疾患の原因遺伝子は既に約 200 が同定されている。筋疾患すべてを網羅する遺伝子パネルでは診断の効率と精度がかえって低下する。国立精神・神経医療研究センターでは、筋病理所見に応じた遺伝子パネルが作成されている。このように、NGS を用いたターゲットリシーケンシングには、臨床情報と筋病理所見が欠かせない。

#### 2-6-2. エクソーム解析, トランスクリプトーム解析, 家系解析

全ゲノムから、エクソン領域や転写産物を網羅的に解析する技術が開発されている。病的意義を確認するためには、血縁者の同意を得て家系解析をする必要もあり得る。適切な情報に基づいた前章までの解析で診断が確定しない場合は、未診断疾患イニシアチブ (IRUD) への解析依頼を検討してもよいかもしれない<sup>18)</sup>。

#### 文献

- 1) Walton JN, Nattrass EJ. On the classification, natural history and treatment of the myopathy. *Brain* 1954;77:169-231.
- 2) 難病情報センター. 筋ジストロフィー. <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4523> (2018年12月1日閲覧).
- 3) Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2018 version of the gene table of monogenic neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord.* 2017;27:1152-1183.
- 4) Kaplan JC, Hamroun D. Genetable of neuromuscular disorders. <http://www.musclegenetable.fr/> (2018年12月1日閲覧).
- 5) Pestronk A. Limb-girdle muscular dystrophy (LGMD) syndromes. Neuromuscular Disease Center. <http://neuromuscular.wustl.edu/musdist/lg.html> (2018年12月1日閲覧).
- 6) Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> (2019年3月1日閲覧).
- 7) Straub V, Murphy A, Udd B, LGMD workshop study group. Limb girdle muscular dystrophies - Nomenclature and reformed classification. *Neuromuscul Disord* 2018;28:702-710.
- 8) Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, et al. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies. Report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014;83:1453-1463.
- 9) 日本神経学会 ガイドライン. <https://www.neurology-jp.org/guidelinem/> (2019年3月1日閲覧).

- 10) 「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会(編). 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009.
- 11) Straub V, Carlier PG, Mercuri E. Pattern recognition in genetic muscle diseases using muscle MRI. *Neuromuscul Disord* 2012;22:S42-53.
- 12) Ebashi S, Toyokura Y, Momoi H, Sugita H. High creatine phosphokinase activity of sera of progressive muscular dystrophy. *J Biochem* 1959;46:103-104.
- 13) 久留 聡, 鈴木 重明, 尾方 克久, 他. 診断未確定慢性ミオパチーにおける壊死性ミオパチー関連抗体スクリーニング. *臨床神経* 2017;57:562-566.
- 14) 尾方 克久. 筋疾患の診かた：診察室でわかること. 日本神経学会第9回専門医育成教育セミナーテキスト, 2017.
- 15) 公益財団法人かずさ DNA 研究所 かずさ遺伝子検査室 . <https://www.kazusa.or.jp/genetest/> (2019年1月21日閲覧).
- 16) ジストロフィノパチー . 神経・筋疾患患者登録 Remudy . <http://www.remudy.jp/dystrophinopathy/index.html> (2018年12月1日閲覧).
- 17) 西野 一三. 筋病理の基本. *臨床神経* 2011;51:669-676.
- 18) IRUD 未診断疾患イニシアチブ. <https://www.irud.jp/> (2018年3月20日閲覧).

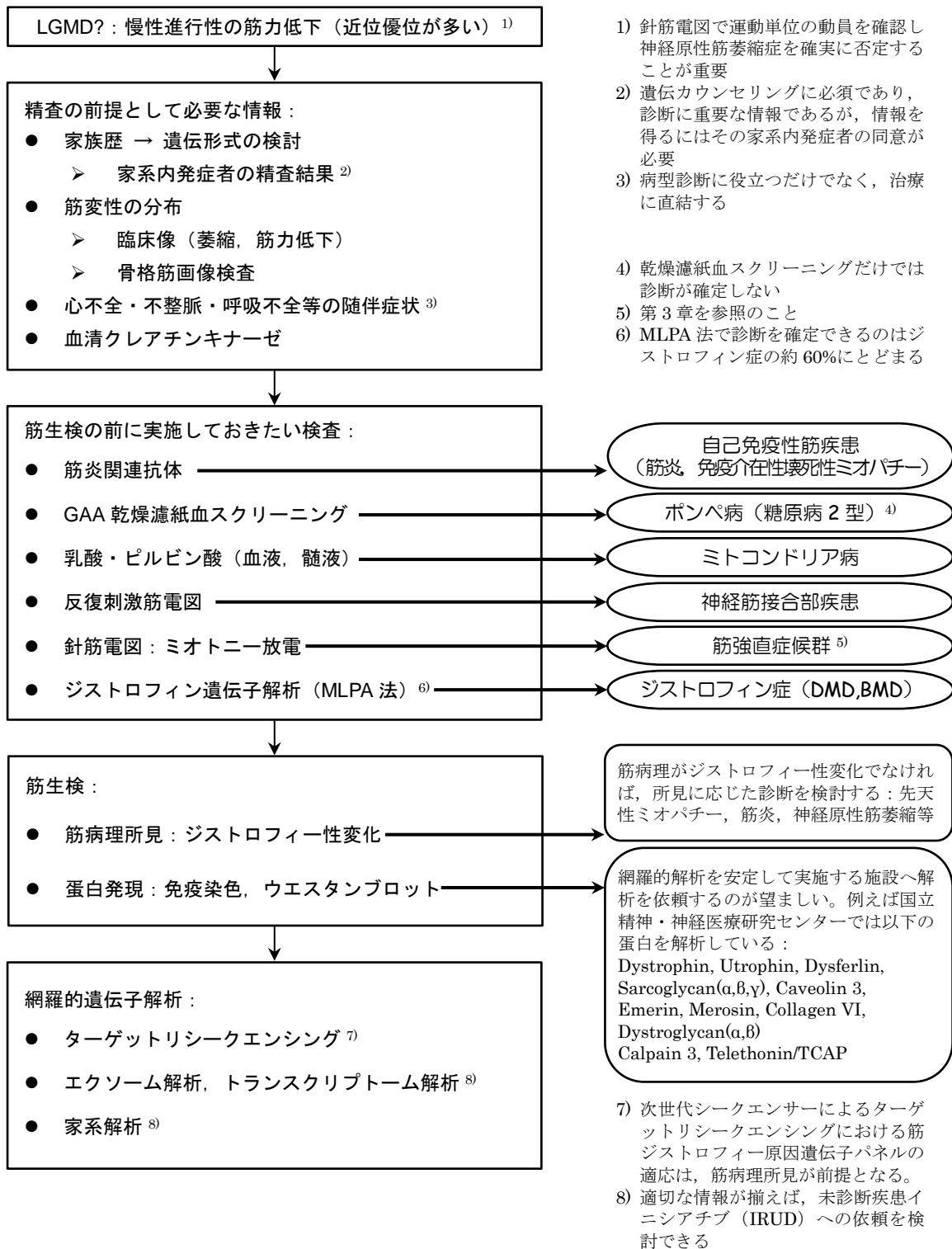


図 2-1 肢帯型筋ジストロフィー (LGMD) を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート。

DM2 : 筋強直性ジストロフィー 2 型, MLPA : Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, GAA : 酸性 α グルコシダーゼ, DMD : デュシェンヌ型筋ジストロフィー, BMD : ベッカー型筋ジストロフィー。

旧名称 <sup>3)</sup>	OMIM 番号	新名称 <sup>6)</sup>	OMIM 番号	原因遺伝子	OMIM 番号
<b>常染色体優性遺伝</b>					
LGMD1A	159000	MFM3	609200	<i>MYOT</i>	604103
LGMD1B	159001	EDMD2	181350	<i>LMNA</i>	150330
LGMD1C	607801	RMD2	606072	<i>CAV3</i>	601253
LGMD1D	603511	LGMD1D	603511	<i>DNAJB6</i>	611332
LGMD1E	602067	MFM1	601419	<i>DES</i>	155660
LGMD1F	608423	LGMD1F	608423	<i>TNPO3</i>	610032
LGMD1G	609115	LGMD1G	609115	<i>HNRNPDL</i>	607137
LGMD1H	613530	-	-	-	-
LGMD1I	618129	LGMD1I	618129	<i>CAPN3</i>	114240
BTHLM1	158810	BTHLM1 (LGMD1H)	158810	<i>COL6A1</i>	120220
				<i>COL6A2</i>	120240
				<i>COL6A3</i>	120250
<b>常染色体劣性遺伝</b>					
LGMD2A	253600	LGMD2A	253600	<i>CAPN3</i>	114240
LGMD2B	253601	LGMD2B	253601	<i>DYSF</i>	603009
LGMD2C	253700	LGMD2C	253700	<i>SGCG</i>	608896
LGMD2D	608099	LGMD2D	608099	<i>SGCA</i>	600119
LGMD2E	604286	LGMD2E	604286	<i>SGCB</i>	600900
LGMD2F	601287	LGMD2F	601287	<i>SGCD</i>	601411
LGMD2G	601954	LGMD2G	601954	<i>TCAP</i>	604488
LGMD2H	254110	LGMD2H	254110	<i>TRIM32</i>	602290
LGMD2I	607155	MDDGC5 (LGMD2I)	607155	<i>FKRP</i>	606596
LGMD2J	608807	LGMD2J	608807	<i>TTN</i>	188840
LGMD2K	609308	MDDGC1 (LGMD2K)	609308	<i>POMT1</i>	607423
LGMD2L	611307	LGMD2L	611307	<i>ANO5</i>	608662
LGMD2M	611588	MDDGC4 (LGMD2M)	611588	<i>FKTN</i>	607440
LGMD2N	613158	MDDGC2 (LGMD2N)	613158	<i>POMT2</i>	607439
LGMD2O	613157	MDDGC3 (LGMD2O)	613157	<i>POMGNT1</i>	606822
LGMD2P	613818	MDDGC9 (LGMD2P)	613818	<i>DAG1</i>	128239
LGMD2Q	613723	LGMD2Q	613723	<i>PLEC</i>	601282
LGMD2R	615325	MFM1	615325	<i>DES</i>	125660
LGMD2S	615356	LGMD2S	615356	<i>TRAPPC11</i>	614138
LGMD2T	615352	MDDGC14 (LGMD2T)	615352	<i>GMPPB</i>	615320
LGMD2U	616052	MDDGC7 (LGMD2U)	616052	<i>ISPD</i>	614631
LGMD2V	-	GSD2	232300	<i>GAA</i>	606800
LGMD2W	616827	MDRCMTT	616827	<i>PINCH2</i>	607908
LGMD2X	616812	CARICK	616812	<i>BVES</i>	604577
LGMD2Y	617072	MRRSDC	617072	<i>TOR1AIP1</i>	614512
LGMD2Z	617232	LGMD2Z	617232	<i>POGLUT1</i>	615618
UCMD1	254090	UCMD1 (LGMD2Z)	254090	<i>COL6A1</i>	120220
				<i>COL6A2</i>	120240
				<i>COL6A3</i>	120250
(MDC1A	607855)	LGMD23	618138	<i>LAMA2</i>	156225
MDDGC8	618135	MDDGC8 (LGMD23)	618135	<i>POMGNT2</i>	614828

表 2-1 LGMD の病型<sup>3,6)</sup>. 新名称のうち、複数の名称を有する病型は、OMIM 番号の見出しに採用された名称を上の行に、その異称として挙げられた名称を下の行に括弧内で、併記した. 新名称の LGMD23 は、MDC1A より軽症の別病型とされ、正確には相当する旧名称がない. 旧名称の LGMD1H は原因遺伝子が同定されていなかったため、新名称を与えられなかった<sup>7)</sup>.



筋骨格系の特徴的所見	病型（"LGMD"は省略）
筋偽性肥大	1B, 1C, 1D, 2C, 2D, 2E, 2F, 2G, 2I, 2K, 2M, 2N
関節拘縮	1A, 1B, 1G, 2A, 2M, 2R, 2Y
脊椎硬直	1B, 2A, 2M, 2Y
顔面筋罹患	1A, 2A, 2H, 2R
rippling	1C

表 2-2 筋骨格系の特徴的所見を呈しやすい LGMD の病型.

	病型（"LGMD"は省略）
心不全	1B, 1E, 2C, 2D, 2E, 2F, 2G, 2I, 2K, 2M, 2N, 2O, 2R, 2Y
不整脈	1B, 1C, 1E, 2R, 2X
呼吸不全	1A, 1E, 1F, 2B, 2C, 2D, 2E, 2F, 2M, 2R, 2V, 2Z
嚥下障害	1D, 1F

表 2-3 心筋・呼吸・嚥下の障害を呈しやすい LGMD の病型.

疾病	鑑別のポイント	治療
自己免疫性筋疾患 (皮膚筋炎, 多発筋炎, 免疫介在性壊死性ミオパチー)	筋炎関連抗体 筋病理	副腎皮質ステロイド 免疫抑制剤 免疫グロブリン
ポンペ病 (糖原病 2 型)	GAA 活性 (乾燥濾紙血スクリーニング)	酵素補充療法 (アルグルコシダーゼ アルファ)
ミトコンドリア病	乳酸・ピルビン酸 (血液, 髄液) 筋病理 脳 MRI	タウリン (MELAS の脳卒中 様発作に対して)
重症筋無力症	易疲労性, 症状の日内変動 反復刺激筋電図での漸減現象 抗 ACh 受容体抗体 抗 MuSK 抗体 抗 LRP4 抗体	副腎皮質ステロイド 免疫抑制剤 抗コリンエステラーゼ薬 免疫グロブリン 血液浄化療法
ランバート・イートン症候群	易疲労性 強収縮で筋力・腱反射増強 末梢神経伝導検査で M 波振幅低下 高頻度反復刺激で漸増現象 抗 VGCC 抗体	3,4-ジアミノピリジン 腫瘍合併例ではその治療
先天性筋無力症候群	易疲労性, 症状の日内変動 反復刺激筋電図での漸減現象	抗コリンエステラーゼ薬等 (病型により異なる)

表 2-4 LGMD との鑑別が重要で, 薬物療法があるおもな筋疾患. GAA: 酸性  $\alpha$  グルコシダーゼ, ACh: アセチルコリン, MuSK: 筋特異的チロシンキナーゼ, LRP4: LDL 受容体関連タンパク 4, VGCC: 電位依存性カルシウムチャンネル.

血清 CK	病型 (“LGMD”は省略)
高度上昇 (～1000IU/L)	1C, 2B, 2C, 2D, 2E, 2F, 2I, 2J, 2K, 2L, 2M, 2N, 2P, 2Q, 2T, 2U, 2V, 2W, 2X
中等度上昇 (500～1000IU/L 程度)	1E, 2G, 2H, 2S
軽度上昇 (200～500IU/L 程度)	1A, 1B, 1D, 1F, 1G, 1H, 2A, 2O, 2R, 2Y, 2Z

表 2-5 LGMD の病型による CK 上昇の傾向。あくまでも傾向であることに留意。

疾病	抗体
皮膚筋炎・多発筋炎	抗アミノアシル tRNA 合成酵素 (ARS) 抗体 <sup>注</sup> <u>抗 Jo-1 抗体(His)*</u> , <u>抗 PL-7 抗体(Thr)*</u> , <u>抗 PL-12 抗体(Ala)*</u> , <u>抗 EJ 抗体(Gly)*</u> , <u>抗 KS 抗体(Asp)*</u> , 抗 OJ 抗体(Ile), 抗 Zo 抗体(Phe), 抗 Ha 抗体(Tyr) <u>抗ミトコンドリア M2 抗体*</u> , <u>抗 MDA5 抗体*</u> , <u>抗 TIF1<math>\gamma</math>抗体*</u> , <u>抗 Mi-2 抗体*</u> , 抗 NXP-2 抗体, 抗 SAE 抗体
免疫介在性 壊死性ミオパチー	抗 SRP 抗体*, 抗 HMGCR 抗体*
封入体筋炎	抗 NT5C1A 抗体

表 2-6 筋炎関連自己抗体。下線は健康保険適用, \*は受託検査会社がある検査 (いずれも 2018 年 12 月現在)。注: 抗 ARS 抗体は 8 種類が同定され, 抗体名の後ろの括弧内はその抗体が対応するアミノ酸を示す。受託検査会社での「抗 ARS 抗体」検査は抗 Jo-1 抗体, 抗 PL-7 抗体, 抗 PL-12 抗体, 抗 EJ 抗体, 抗 KS 抗体の 5 種類を同時に測定する。別に抗 Jo-1 抗体の単独測定も健康保険適用で検査会社が受託している。