

(2) 筋疾患 分野

自己貪食空胞性ミオパチー

1. 概要

骨格筋の筋線維内に特徴的な自己貪食空胞が出現する極めて稀少な遺伝性の筋疾患で、原因不明で治療も未確立である。致死性心筋症と進行性のミオパチー（筋力低下・筋萎縮）を来す予後不良な進行性疾患である。

2. 疫学

正確には不明。国内・海外合わせて既報告は、約 100 人。

3. 原因

自己貪食空胞性ミオパチーの代表疾患：Danon 病（ダノン病）では、原因遺伝子が発見されたが、その他の臨床病型は原因不明である。また病気の発症のメカニズムは依然未解明である。特徴的な自己貪食空胞が共通して出現することから、筋変性過程に自己貪食（オートファジー）が関与することが疑われ、何らかの共通の分子病態との関連が推測される。

4. 症状

- (1) 骨格筋障害 緩徐進行性の四肢筋力低下と筋萎縮や筋痛
- (2) 心筋障害 進行性の心筋症（肥大型、拡張型）、不整脈
- (3) 知的遅滞

但し、臨床病型によっては、(2)、(3)を伴わないことがある。

発症年齢は様々で、生下時から 50 歳代まで報告がある。

男女ともに発症するが、男性の方が早い場合が多い。

5. 合併症

けいれんなどの中枢神経障害や肝障害、腎障害、肺水腫、網膜症など多臓器障害を来すことがある。また、自閉症や脳血管障害、末梢神経障害を有する症例の報告もある。筋障害が進行すると、呼吸困難や嚥下困難、筋緊張低下をきたす。生下時より発症した場合は、運動発育遅延を呈する。

6. 治療法

治療法は確立していない。心筋障害は予後決定因子で致死性であり、心臓移植のみが根治療法である。他の症状や合併症については、対症療法が主体である。

7. 研究班

自己貪食空胞性ミオパチーの診断基準確立と治療法開発に関する研究班