

## 肢帯型筋ジストロフィー新旧分類法比較表

旧分類：(Neuromuscular Disorders 1995; 5(4): 337-343)

### 表記法

常染色体顕性（優性）遺伝形式を LGMD1, 常染色体潜性（劣性）遺伝形式を LGMD2 とし、遺伝子座・遺伝子の発見順にアルファベットを付記(例：LGMD1A, LGMD1B, …, LGMD2A, LGMD2B, …etc.)

新分類法：(Neuromuscular Disorders 2018; 28(8): 702-710)

定義：遺伝性の疾患で、一次的な骨格筋障害による筋線維の喪失によって進行性の近位筋優位の筋力低下を呈するもの

### 基準

1. 少なくとも 2 家系の独立した家系が論文で報告
2. 歩行能が獲得されること(発症年齢では無い)
3. 血清 CK 値が高値を示すこと
4. 経過中の筋画像で変性所見が見られること
5. 筋病理でジストロフィー所見が見られること

### 表記法

常染色体優先遺伝形式を LGMD D、常染色体潜性（劣性）遺伝形式を LGMD R とし、遺伝子の同定順位で数字を、さらに責任蛋白を付記(例：LGMD D1 DNAJB6 関連, LGMD R2 dysferlin 関連, etc.)

| 旧分類            | 遺伝子   | 新分類                   |
|----------------|---|-----------------------|
| 常染色体顕性（優性）遺伝形式 |   |                       |
| LGMD1A         | <i>MYOT</i>                                     | 筋原線維性ミオパチー            |
| LGMD1B         | <i>LMNA</i>                                     | エメリー・ドライフス型           |
| LGMD1C         | <i>CAV3</i>                                     | リップリング筋症              |
| LGMD1D         | <i>DNAJB3</i>                                   | LGMD D1 DNAJB6 関連     |
| LGMD1E         | <i>DES</i>                                      | 筋原線維性ミオパチー            |
| LGMD1F         | <i>TNPO3</i>                                    | LGMD D2 TNPO3 関連      |
| LGMD1G         | <i>HNRNPD</i>                                   | LGMD D3 HNRNPD 関連     |
| LGMD1H         | ?   | 未確定                   |
| LGMD1I         | <i>CAPN</i>                                     | LGMD D4 calpain 3 関連  |
| ベスレムミオパチー      | <i>COL6A1</i><br><i>COL6A2</i><br><i>COL6A3</i> | LGMD D5 collagen 6 関連 |
| 常染色体潜性（劣性）遺伝形式 |   |                       |
| LGMD2A         | <i>CAPN3</i>                                    | LGMD R1 calpain3 関連   |

|                           |   |                                    |
|---------------------------|---|------------------------------------|
| LGMD2B                    | <i>DYSF</i>                                       | LGMD R2 dysferlin 関連               |
| LGMD2C                    | <i>SGCG</i>                                       | LGMD R3 $\gamma$ -sarcoglycan 関連   |
| LGMD2D                    | <i>SGCA</i>                                       | LGMD R4 $\alpha$ -sarcoglycan 関連   |
| LGMD2E                    | <i>SGCB</i>                                       | LGMD R5 $\beta$ -sarcoglycan 関連    |
| LGMD2F                    | <i>SGCD</i>                                       | LGMD R6 $\delta$ -sarccoglycan 関連  |
| LGMD2G                    | <i>TCAP</i>                                       | LGMD R7 telethonin 関連              |
| LGMD2H                    | <i>TRIM32</i>                                     | LGMD R8 TRIM32 関連                  |
| LGMD2I                    | <i>FKRP</i>                                       | LGMD R9 FKRP 関連                    |
| LGMD2J                    | <i>TTN</i>  | LGMD R10 titin 関連                  |
| LGMD2K                    | <i>POMT1</i>                                      | LGMD R11 POMT1 関連                  |
| LGMD2L                    | <i>ANO5</i>                                       | LGMD R12 anoctamin 5 関連            |
| LGMD2M                    | <i>FKTN</i>                                       | LGMD R13 fukutin 関連                |
| LGMD2N                    | <i>POMT2</i>                                      | LGMD R14 POMT2 関連                  |
| LGMD2O                    | <i>POMGnT1</i>                                    | LGMD R15 POMGnT1 関連                |
| LGMD2P                    | <i>DAG1</i>                                       | LGMD R16 $\alpha$ -dystroglycan 関連 |
| LGMD2Q                    | <i>PLEC1</i>                                      | LGMD R17 plectin 関連                |
| LGMD2R                    | <i>DES</i>  | 筋原線維性ミオパチー                         |
| LGMD2S                    | <i>TRAPPC</i>                                     | LGMD R18 TRAPPC11 関連               |
| LGMD2T                    | <i>GMPPB</i>                                      | LGMD R19 GMPPB 関連                  |
| LGMD2U                    | <i>ISPD</i>                                       | LGMD R20 ISPD 関連                   |
| LGMD2V                    | <i>GAA</i>  | ポンペ病                               |
| LGMD2W                    | <i>PINCH2</i>                                     | PINCH-2 関連ミオパチー                    |
| LGMD2X                    | <i>BVES</i>                                       | BVES 関連ミオパチー                       |
| LGMD2Y                    | <i>TOR1AIP1</i>                                   | TOR1AIP1 関連ミオパチー                   |
| LGMD2Z                    | <i>POGLUT</i>                                     | LGMD R21 POGLUT1 関連                |
| ベスレムミオパチー                 | <i>COL6A1,</i><br><i>COL6A2,</i><br><i>COL6A3</i> | LGMD R22 collagen 6 関連             |
| Lamin $\alpha$ 2 筋ジストロフィー | <i>LAMA2</i>                                      | LGMD R23 laminin $\alpha$ 2 関連     |
| POMGnT2 関連筋ジストロフィー        | <i>POMGnT2</i>                                    | LGMD R24 POMGnT2 関連                |

※現時点(2021年12月現在)では新分類法は国際的なコンセンサスが確立していません。旧分類法で指定難病を受けている患者さんは、そのまま旧分類法で指定難病を継続することが可能です。また、新分類で該当する他の指定難病(筋原線維性ミオパチーであれば遠位型ミオパチー[指定難病 30]、ポンペ病であればライソゾーム病[指定難病 19]または筋型糖原病[指定難病 256])に切り替えることも可能です。