

●乳児型ポンペ病の診断チャート

乳児型主症状

筋緊張低下（フロッピー・インファント）、心肥大、肥大型心筋症、不整脈、運動発達の遅れ、哺乳障害、発育不全、肝腫大、巨舌、呼吸障害・呼吸器感染、顔面筋罹患

- 発症時期は生後 2 ヶ月から数ヶ月以内
- ほとんどが古典型ポンペ病だが、心症状を伴わない非古典型ポンペ病も認められる（発症時期は 6 ヶ月以降、症状は古典型より軽症）

スクリーニング検査および関連検査

| | | |
|------|-------------------|---|
| 1次検査 | 乾燥ろ紙血による GAA 活性検査 | 全血を 1-2mL 採血し乾燥ろ紙に数滴滴下して、乾燥させ、検査実施施設に郵送し判定 |
| 関連検査 | 心筋症の検査 | 胸部レントゲン（心肥大）、心エコー図（壁肥厚、EF 低下）、心電図（高い P 波、短い PR 間隔、QRS 高電位差など）、血清 BNP 高値 |
| | 血液検査 | 血清 CK（クレアチンキナーゼ）高値（数百～5000）、参考：AST、ALT 軽度上昇 |

確定診断

リンパ球または培養皮膚線維芽細胞による GAA 酵素活性検査

遺伝子検査*

GAA 酵素活性の低下

遺伝子変異の確定

筋生検

筋線維内の空胞（HE 染色）
グリコーゲン蓄積（PAS 染色）
ライソゾーム酵素の一つである酸フォスファターゼ活性の上昇（酸フォスファターゼ染色）
生検筋の GAA 酵素活性低下

*遺伝子検査は必須ではない

ポンペ病

乳児型ポンペ病の鑑別診断が必要な疾患

| 疾患名 | 鑑別点 | 疾患名 | 鑑別点 |
|---------------------------------|---------------------------------|-----------|------------------------------------|
| Werdnig-Hoffmann 病（脊髄性筋萎縮症 I 型） | 筋緊張低下、筋力低下、腱反射消失、 CK 値正常 | 先天性ミオパチー | 重度の筋緊張および筋力低下、CK 値軽度上昇 |
| 甲状腺機能低下症 | 筋緊張低下、巨舌症、 CK 値軽度上昇 | その他の糖原病 | 心肥大、ミオパチー、筋痛、CK 値上昇 |
| 心内膜線維弾性症 | 息切れ、哺乳困難、心肥大、心不全 | ミトコンドリア病 | 筋力低下、心肥大、 CK 値上昇、血液・髄液の高乳酸値 |
| 心筋炎 | 心肥大、 CK 値上昇 | 特発性肥大型心筋症 | 両室肥大 |
| 先天性筋ジストロフィー | 発達の遅れ、筋緊張および筋力低下、 CK 値上昇 | ペルオキシソーム病 | 筋緊張低下、肝腫大、発達の遅れ |

文字**緑色**はポンペ病との相違点

●遅発型ポンペ病の診断チャート

遅発型主症状

近位筋筋力低下、高 CK 血症、呼吸筋筋力低下（早朝の頭痛）、運動発達の遅れ、歩行障害、易疲労性
 ●小児型は初発時期は生後 6～12 ヶ月以降、成人型は成人期の幅広い年齢で発症

スクリーニング検査および関連検査

| | | |
|-------------|-----------------------------|---|
| 1次検査 | 乾燥ろ紙血による GAA 活性検査 | 全血を 1-2mL 採血し乾燥ろ紙に数滴滴下して、乾燥させ、検査実施施設に郵送し判定 |
| 関連検査 | 筋検査 | 小児型では筋 CT 値上昇（大腿部筋の高吸収域が特徴的）、成人型では低吸収あるいは筋萎縮を示す。筋電図（ミオトニー放電が認められる場合がある） |
| | 呼吸機能検査 | 肺活量と努力肺活量（FVC）の低下（運動機能低下症状に比べ、スパイロメトリーで呼吸機能低下が目立つ、座位より仰臥位測定値の低下） |
| | 血液検査 | 血清 CK（クレアチンキナーゼ）高値（数百～5000）、参考：AST、ALT 軽度上昇 |

確定診断

| | | | |
|--|-------------|------------|--|
| リンパ球または培養皮膚線維芽細胞による GAA 酵素活性検査 | GAA 酵素活性の低下 | 筋生検 | 筋線維内の空胞（HE 染色） グリコーゲン蓄積（PAS 染色） ライソゾーム酵素の一つである酸フォスファターゼ活性の上昇（酸フォスファターゼ染色） 生検筋の GAA 酵素活性低下 |
| 遺伝子検査* | 遺伝子変異の確定 | | |

※遺伝子検査は必須ではない

ポンペ病

遅発型ポンペ病の鑑別診断が必要な疾患

| 疾患名 | 鑑別点 | 疾患名 | 鑑別点 |
|---------------------|---|----------------|---|
| 肢帯型筋ジストロフィー (LGMD) | 腰帯、肩甲帯の進行性筋力低下 | 多発筋炎 / 皮膚筋炎 | 筋力低下、筋 MRI 異常、急速な進行 |
| ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) | 腰帯、下肢優位の進行性近位筋筋力低下、歩行困難、 ふくらはぎの肥大 、CK 値上昇、小児期には下肢の痛み | その他の糖原病 | 筋緊張低下、筋力低下、CK 値上昇 |
| 脊椎硬直症候群 | 脊椎硬直、腰痛、 足・肘関節拘縮 | Danon 病 | 心筋症（肥大型→拡張型） 、骨格筋のミオパチー、筋細胞内小空胞 |
| 重症筋無力症 | 筋の易疲労性、 眼筋罹患 、 球症状 | 関節リウマチ | 労作時や朝のこわばり / 疼痛、 炎症反応 |
| 脊髄性筋萎縮症 | 筋力低下、線維束収縮、神経原性筋萎縮 | ミトコンドリア病 | 筋緊張・筋力低下、易疲労、心筋症、 血中・髄液の乳酸値上昇 、CK 値上昇、運動・発熱による症状増悪 |
| | | 先天性筋強直性ジストロフィー | 筋緊張・筋力低下、CK 値上昇、鼻声（鼻咽腔閉塞不全） |

文字**緑色**はポンペ病との相違点