

<診断基準>

1 自覚症状

- ① 夜盲
- ② 視野狭窄
- ③ 視力低下
- ④ 羞明(または昼盲)

2 臨床検査所見

(1) 眼底所見

網膜血管狭小
粗造な網膜色調
骨小体様色素沈着
多発する白点
視神経萎縮
黄斑変性

(2) 網膜電図の異常(減弱型、陰性型、消失型)

(3) 眼底自発蛍光所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光

(4) 光干渉断層像で中心窩における IS/OS の異常(不連続または消失)

3 診断の判定

- ① 進行性の病変である。
- ② 自覚症状で、上記のいずれか 1 つ以上がみられる。
- ③ 眼底所見で、上記のいずれか 2 つ以上がみられる。
- ④ 網膜電図で、上記の所見がみられる。
- ⑤ 炎症性又は続発性でない。

上記、①～⑤のすべてを満たすものを、指定難病としての網膜色素変性症と診断する。

＜重症度分類＞

重症度分類のⅡ、Ⅲ、Ⅳ度の者を対象とする。

Ⅰ度：矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし

Ⅱ度：矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり

Ⅲ度：矯正視力 0.7 未満、0.2 以上

Ⅳ度：矯正視力 0.2 未満

注1：矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる。

注2：視野狭窄ありとは、中心の残存視野がゴールドマン I-4 視標で 20 度以内とする。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。