

<診断基準>

1. 臨床所見として、貧血、黄疸のほか肉眼的ヘモグロビン尿(淡赤色尿～暗褐色尿)を認めることが多い。ときに静脈血栓、出血傾向、易感染性を認める。先天発症はないが、青壮年を中心に広い年齢層で発症する。
2. 以下の検査所見がしばしばみられる。
 - 1) 貧血および白血球、血小板の減少
 - 2) 血清間接ビリルビン値上昇、LDH 値上昇、ハプトグロビン値低下
 - 3) 尿上清のヘモグロビン陽性、尿沈渣のヘモジデリン陽性
 - 4) 好中球アルカリホスファターゼスコア低下、赤血球アセチルコリンエステラーゼ低下
 - 5) 骨髓赤芽球増加(骨髓は過形成が多いが低形成もある)
 - 6) Ham(酸性化血清溶血)試験陽性または砂糖水試験陽性
3. 上記臨床所見、検査所見より PNH を疑い、以下の検査所見により診断を確定する。
 - 1) 直接クームス試験が陰性
 - 2) グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)アンカー型膜蛋白の欠損血球(PNH タイプ赤血球)の検出と定量
4. 骨髓穿刺、骨髓生検、染色体検査等によって下記病型分類を行うが、必ずしもいずれかに分類する必要はない。
 - 1) 臨床的 PNH(溶血所見がみられる)
 - (1) 古典的 PNH
 - (2) 骨髓不全型 PNH
 - (3) 混合型 PNH
 - 2) 溶血所見が明らかなでない PNH タイプ血球陽性の骨髓不全症(臨床的 PNH とは区別し、医療費助成の対象としない。)
5. 参 考
確定診断のための溶血所見としては、血清 LDH 値上昇、網赤血球増加、間接ビリルビン値上昇、血清ハプトグロビン値低下が参考になる。PNH タイプ赤血球(Ⅲ 型)が1%以上で、血清 LDH 値が正常上限の 1.5 倍以上であれば、臨床的 PNH と診断してよい。

＜重症度分類＞

中等症以上を対象とする。

溶血所見に基づいた重症度分類（平成 25 年度改訂）

軽 症	下 記 以 外
中等症	以下の2項目を満たす <ul style="list-style-type: none">・ ヘモグロビン濃度：10 g/dl 未満・ 中等度溶血を認める または 時に溶血発作を認める
重 症	以下の2項目を満たす <ul style="list-style-type: none">・ ヘモグロビン濃度 7 g/dl 未満 または 定期的な赤血球輸血を必要とする・ 高度溶血を認める または 恒常的に肉眼的ヘモグロビン尿を認めたり 頻回に溶血発作を繰り返す

注1 中等度溶血の目安は、血清 LDH 値で正常上限の 4～5 倍(1000U/L)程度

高度溶血の目安は、血清 LDH 値で正常上限の 8～10 倍(2000U/L)程度

注2 定期的な赤血球輸血とは毎月2単位以上の輸血が必要となるときを指す。

溶血発作とは、発作により輸血が必要となったり入院が必要となる状態を指す。

時にとは年に 1～2 回程度、頻回とはそれ以上を指す。

注3 血栓症は既往・合併があれば重症とする。

注4 重症ではエクリズマブの積極的適応、中等症では相対的適応と考えられる。

※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。