

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

ウェルナー症候群の診断基準

診断方法

Definite(確定): 主要徴候の全てもしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの。

Probable(疑い): 主要徴候の1、2に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上。

A 症状

I 主要徴候 (10才以後 40才まで出現)	
1.	早老性毛髪変化 (白髪、禿頭など)
2.	白内障 (両側)
3.	皮膚の萎縮・硬化 (鶏眼や胼胝等)、難治性潰瘍形成
4.	軟部組織の石灰化 (アキレス腱等)
5.	鳥様顔貌
II その他の徴候と所見	
1.	音声の異常 (かん高いしわがれ声)
2.	糖、脂質代謝異常
3.	骨の変形などの異常 (骨粗鬆症等)
4.	非上皮生腫瘍または甲状腺癌
5.	血族結婚
6.	早期に現れる動脈硬化 (狭心症、心筋梗塞等)
7.	原発性性腺機能低下
8.	低身長及び低体重
III 遺伝子変異	
1.	RecQ 型の DNA ヘリカーゼ遺伝子 (WRN 遺伝子) の変異

B 検査所見

1. 画像検査所見 両側アキレス腱部の石灰化 (火焰様とも表現される特徴的な石灰化様式を呈する。)

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

Hutchinson–Gilford progeria syndrome、Rothmund–Thomson syndrome、Bloom syndrome

(上記の疾患は早老様症状が一般的にウェルナー症候群より若年から発症し、さらに我が国においては非常に稀な疾患である。)

D 遺伝学的検査

1. RecQ 型の DNA ヘリカーゼ遺伝子 (WRN 遺伝子) の変異

＜重症度分類＞

3度以上を対象とする。

ウェルナー症候群の重症度分類

- 1 度: 皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活への影響はまだ極めて軽微。
- 2 度: 皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、まだ障害は軽く、日常生活は多少の不自由はあっても従来通り可能であり、歩行障害はないか、あっても軽微である。
- 3 度: 日常生活は自立しているが、皮下の石灰化、皮膚潰瘍^{注1)}等による疼痛のために日常生活の制約をうけている。
- 4 度: 下肢に強い症状があり、自立歩行は不可能。介助により歩行や外出を行う。日常生活でも部分的介助を要する。
- 5 度: ベッド又は車椅子の生活でほとんど寝たきり。全面的介助を要する。もしくは悪性腫瘍を発症している^{注4)}。

注1) 皮膚潰瘍（治療後瘢痕を含む）: ウェルナー症候群は、四肢末梢における皮膚の硬化・萎縮に伴い、下腿や足部、肘部に皮膚潰瘍を好発する。皮膚の萎縮、線維芽細胞の老化による再生能力の低下や血行障害のため、保存的にも観血的にも治癒の困難な場合が多い。疼痛や関節可動域の低下により、下肢潰瘍は歩行障害をもたらし、肘部潰瘍は食事や洗顔に支障をきたすなど、日常生活動作が著しく制限される。潰瘍部への感染併発により、しばしば四肢切断に至る。

注2) 難治性潰瘍のため四肢切断に至った場合は4度以上に分類される。

注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。

注4) ウェルナー症候群では、若年より悪性腫瘍（固形ならびに造血器腫瘍）を高率に発症し、その日常生活活動度と生命予後を左右する。

※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ヵ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。