

<診断基準>

診断例のみを対象とし、疑い例、無症候性キャリアは対象としない。

アルポート症候群診断基準

- 主項目に加えて副項目の1項目以上を満たすもの。
- 主項目のみで副項目がない場合、参考項目の2つ以上を満たすもの。

※主項目のみで家族が本症候群と診断されている場合は「疑い例」とする。

※無症候性キャリアは副項目のIV型コラーゲン所見(II-1かII-2)1項目のみで診断可能である。

※いずれの徴候においても、他疾患によるものは除く。例えば、糖尿病による腎不全の家族歴や老人性難聴など。

- | | |
|-----------|----------------------------|
| I 主項目: | I-1 持続的血尿 注1) |
| II 副項目: | II-1 IV型コラーゲン遺伝子変異 注2) |
| | II-2 IV型コラーゲン免疫組織化学的異常 注3) |
| | II-3 糸球体基底膜特異的電顕所見 注4) |
| III 参考項目: | III-1 腎炎・腎不全の家族歴 |
| | III-2 両側感音性難聴 |
| | III-3 特異的眼所見 注5) |
| | III-4 びまん性平滑筋腫症 |

注1) 3か月は持続していることを少なくとも2回の検尿で確認する。まれな状況として、疾患晩期で腎不全が進行した時期には血尿が消失する可能性があり、その場合は腎不全などのしかるべき徴候を確認する。

注2) IV型コラーゲン遺伝子変異:COL4A3 または COL4A4 のホモ接合体またはヘテロ接合体変異、またはCOL4A5 遺伝子のヘミ接合体(男性)またはヘテロ接合体(女性)変異をさす。

注3) IV型コラーゲン免疫組織化学的異常:IV型コラーゲン $\alpha 5$ 鎖は糸球体基底膜だけでなく皮膚基底膜にも存在する。抗 $\alpha 5$ 鎖抗体を用いて免疫染色をすると、正常の糸球体、皮膚基底膜は線状に連続して染色される。しかし、X連鎖型アルポート症候群の男性患者の糸球体、ボーマン嚢、皮膚基底膜は全く染色されず、女性患者の糸球体、ボーマン嚢、皮膚基底膜は一部が染色される。常染色体劣性アルポート症候群では $\alpha 3, 4, 5$ 鎖が糸球体基底膜では全く染色されず、一方、ボーマン嚢と皮膚では $\alpha 5$ 鎖が正常に染色される。注意点は、上述は典型的パターンであり非典型的パターンも存在する。また、全く正常でも本症候群は否定できない。

注4) 糸球体基底膜の特異的電顕所見:糸球体基底膜の広範な不規則な肥厚と緻密層の網目状変化により診断可能である。良性家族性血尿においてしばしばみられる糸球体基底膜の広範な菲薄化も本症候群においてみられ、糸球体基底膜の唯一の所見の場合があり注意を要する。この場合、難聴、眼所見、腎不全の家族歴が

あればアルポート症候群の可能性が高い。また、IV 型コラーゲン所見があれば確定診断できる。

注 5) 特異的眼所見: 前円錐水晶体 (anterior lenticonus)、後嚢下白内障 (posterior subcapsular cataract)、後部多形性角膜変性症 (posterior polymorphous dystrophy)、斑点網膜 (retinal flecks) など。

<重症度分類>

腎機能、聴力、視力のいずれかの重症度をみたすものを対象とする。

○腎機能

CKD 重症度分類ヒートマップで赤の部分を対象とする。

		蛋白尿区分		A1	A2	A3
		尿蛋白定量 (g/日) 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)		正常	軽度蛋白尿	高度蛋白尿
				0.15 未満	0.15～0.49	0.50 以上
GFR 区分 (mL/分 /1.73 m ²)	G1	正常または高 値	≥90	緑	黄	オレンジ
	G2	正常または軽 度低下	60～89	緑	黄	オレンジ
	G3a	軽度～中等度 低下	45～59	黄	オレンジ	赤
	G3b	中等度～高度 低下	30～44	オレンジ	赤	赤
	G4	高度低下	15～29	赤	赤	赤
	G5	末期腎不全 (ESKD)	<15	赤	赤	赤

○聴力

中等度以上を対象とする。

- 0 25dBHL 未満(正常)
- 1 25～40dBHL 未満(軽度難聴)
- 2 40～70dBHL 未満(中等度難聴)
- 3 70～90dBHL 未満(高度難聴)
- 4 90dBHL 以上未満(重度難聴)

※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳(良聴耳)の値で判断。

○視力

視覚障害： 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満

※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。