

## <診断基準>

### 診断方法

化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群(PAPA 症候群)の診断基準:

下記①、②の症状は PAPA 症候群に特徴的である。

- ① 幼児期に発症する反復性の化膿性無菌性関節炎\*
- ② 思春期前後より認められる壊疽性膿皮症や重症嚢腫性ざ瘡\*\*

\*関節炎は外傷により惹起される事がある。

\*\*初期には、ワクチン接種等の際に注射部位に膿疱が出来る過敏反応(pathergy)も参考になる。

上記①ないし②を認めた場合、*PSTPIP1* 遺伝子解析を施行し、疾患関連変異を有する症例を化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群と診断する。

### ＜重症度分類＞

下記の(1)、(2)、(3)のいずれかを満たした場合を対象とする。

#### (1)活動性関節炎発症例

関節炎による疼痛の持続、または関節破壊・拘縮が進行がみられる。なお、関節炎の診断は単純レントゲン検査、関節エコーまたは MRI 検査により確認する。

#### (2)壊疽性膿皮症様病変・囊腫性ざ瘡発症例

#### (3)合併症併発例

当該疾患が原因となり、血液疾患(脾腫、溶血性貧血、血小板減少)、炎症性疾患(炎症性腸疾患、ブドウ膜炎)、糸球体腎炎、糖尿病を合併した例

### ※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。