

<診断基準・重症度分類>

Definite, Probable, Possible を対象とする。

レーベル遺伝性視神経症診断基準

(1) 症状

- ① 急性～亜急性、両眼性、無痛性の視力低下と中心暗点を認める。両眼同時発症の場合もあるが、通常は片眼に発症し、数週から数ヶ月を経て、対側眼も発症する。
- ② 急性期に視神経乳頭の発赤・腫脹、視神経乳頭近傍毛細血管拡張蛇行、網膜神経線維腫大、視神経乳頭近傍出血などの検眼鏡的異常所見のうち一つ以上を認める。
- ③ 慢性期に乳頭黄斑線維束を中心とした、様々な程度の視神経萎縮を呈する。

(2) 検査所見

- ① 特定の塩基対におけるミトコンドリア遺伝子ミスセンス変異を認める。塩基対番号 3460, 11778, 14484 の塩基置換が大半を占め、中でも我が国では 11778 番のグアニンからアデニンへの置換を示すものが同定された患者の 90%の例に見られる。これら三大変異は委託検査が可能であるが、その他の変異については遺伝子解析を行っている専門施設に検査を依頼する必要がある。
- ② 急性期には眼窩部 CT/MRI で球後視神経に異常を認めない。
- ③ 急性期のフルオレセイン蛍光眼底造影検査で、拡張蛇行した視神経乳頭近傍毛細血管からの蛍光色素漏出がない。視神経乳頭腫脹を呈する他の疾患では同検査で蛍光色素漏出を示すため、極めて特異度の高い検査所見である。

(3) 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

特発性視神経炎、脱髄性視神経症(多発性硬化症を含む)、視神経脊髄炎(抗アクアポリン 4 抗体陽性視神経炎を含む)、虚血性視神経症、圧迫性視神経症、中毒性・栄養障害性視神経症、外傷性視神経症、他の遺伝性視神経症、黄斑ジストロフィー

<診断のカテゴリー>

確定例(definite LHON): 1. 症状(1)の①と②もしくは①と③を満たし、かつ(2)の①～③の全てを満たす。

確実例(probable LHON): 1. 症状(1)の①もしくは③を満たし、かつ(2)の①と②を満たす。

疑い例(possible LHON): 1. 症状(1)の①もしくは③と(2)の②③を満たし、詳細な家族歴で母系遺伝が明らかであるが、ミトコンドリア遺伝子変異を検出できないもの。

保因者(LHON carrier): 確定例、確実例、または疑い例の患者を母系血縁として有し、1. 主要項目(2)の①に該当する視機能無徴候者。または、視神経炎や圧迫性視神経症など視機能障害を呈する他疾患で発症する患者のうち(2)の①を満たすもの。この場合、(2)の②に反してもよい。

<重症度分類>

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満を対象とする。

※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。