

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

I. 眼皮膚白皮症の診断基準

A 症状

(皮膚症状)

1. 皮膚が色白であり、日焼け(tanning)をしない。
2. 生下時より毛髪の色調が白色、淡黄色、黄色、淡い茶色、銀灰色のいずれかである。

(眼症状)

3. 虹彩低色素が観察される。
4. 眼振が観察される。

B 検査所見

1. 眼底検査にて、眼底低色素や黄斑低形成が観察される。
2. 視力検査にて、矯正不可能な低視力がある。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

まだら症、脱色素性母斑、尋常性白斑、炎症後脱色素斑

D 遺伝学的検査

1. *TYR, P, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, C10orf11, HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3, PLDN, LYST, MYO5A, RAB27A, MLPH* 遺伝子の変異

<診断のカテゴリー>

Definite: A-1、-2 と B-1 をすべて満たし、さらに A-3、-4、B-2 のいずれか 1 つ以上を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外し、D を満たすもの。

Probable: A-1、-2 と B-1 をすべて満たし、さらに A-3、-4、B-2 のいずれか 1 つ以上を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: A-1、-2 と B-1 を満たすもの。

II. 病型診断(眼皮膚白皮症のうちどの病型であるか)の診断基準

A. 眼皮膚白皮症の診断基準で、Definiteか、Probableであること

B. 出血傾向がある場合

1. 血液検査により血小板機能異常を認める。

C. 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢をしめす場合

1. 白血球内部の巨大顆粒を認める。

2. 皮膚病理組織で色素細胞に巨大メラノソームを認める。

D. 遺伝子診断により以下のいずれかの遺伝子に病的変異が明らかであること

非症候型: *TYR*, *P*, *TYRP1*, *SLC45A2*, *SLC24A5*, *C10orf11*,,

症候型

ヘルマンズキー・パドラック症候群: *HPS1*, *AP3B1*, *HPS3*, *HPS4*, *HPS5*, *HPS6*, *DTNBP1*, *BLOC1S3*, *PLDN*,

チェディアック・東症候群: *LYST*,

グリセリ症候群: *MYO5A*, *RAB27A*, *MLPH*

診断: Aを満たし、さらに下記を満たす場合、病型を診断できる。

1. B-1を認める場合、あるいはDを満たす場合、ヘルマンズキー・パドラック症候群と診断する。

2. 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢をしめし、C-1、-2 をともに認める場合、あるいはDを満たす場合、チェディアック・東症候群と診断する。

3. 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢をしめし、C-1、-2 をいずれも認めない場合、あるいはDを満たす場合、グリセリ症候群と診断する。

4. BとCを共に認めない場合、あるいはDを満たす場合、非症候型の眼皮膚白皮症と診断する。

なお、眼皮膚白皮症は以下のように分類される。

非症候型(メラニン減少に伴う症状のみを呈するタイプ): 眼皮膚白皮症(狭義)

症候型(全身症状を合併するタイプ): ヘルマンズキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群

＜重症度分類＞

A. 症候型の眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群）と診断され、以下の症状のうち少なくとも一つを満たす場合。

1. ヘルマンスキー・パドラック症候群

矯正不能な視力障害（良好な方の眼の矯正視力が0.3未満）、血小板機能障害による出血、汎血球減少、炎症性腸疾患、肺線維症

2. チェディアック・東症候群

急性増悪状態（発熱と黄疸をともない、肝脾腫、全身のリンパ節腫脹、汎血球減少、出血傾向をきたした病態）、繰り返す全身感染症、神経症状（歩行困難、振戦、末梢神経障害）

3. グリセリ症候群

てんかん、筋緊張低下、末梢神経障害、精神発達遅滞、汎血球減少、繰り返す全身感染症

B. 非症候型の眼皮膚白皮症と診断され、さらに良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である。

判定：

A. あるいは B. を満たす場合、重症とし、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。