

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

遺伝性鉄芽球性貧血診断基準

A 症状

1. 貧血(男性 Hb<13g/dl、女性 Hb<12g/dl)
2. 神経・筋症状(一部の患者)
3. 腺外分泌障害(一部の患者)
4. 肝障害(一部の患者)
5. 心機能障害(一部の患者)

B 検査所見

1. 貧血(男性 Hb<13g/dl、女性 Hb<12g/dl)
2. 骨髓にて環状鉄芽球の出現(15%以上)
3. 血清鉄の上昇、UIBC の低下、血清フェリチンの上昇

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

骨髓異形成症候群、二次性鉄芽球性貧血(薬剤性、アルコール性など)、他の先天性貧血(サラセミアなど)

D 遺伝学的検査

1. 遺伝子の変異

ALAS2、*SLC25A38*、*PUS1*、*ABCB7*、*GLRX5*、*SLC19A2*、*PUS1*、ミトコンドリア DNA

Definite: B の3項目を全て満たし、D のいずれかの異常を認める場合

Probable: 小児期に発症し、B の3項目を全て満たし、C の鑑別する疾患を除外し、家族歴を有する場合

<重症度分類>

Stage3 以上を対象とする。ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 10g/dl 以上の者は対象外とする。

stage 1	軽 症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 10 g/dl 以上
stage 2	中等症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 7～10 g/dl
stage 3	やや重症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dl 以上
stage 4	重 症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dl 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。