

<診断基準>

Fanconi 貧血の診断基準

A 症状

1. 汎血球減少

国際ファンコニ貧血登録の血球減少基準に準じ、以下の基準のいずれかを認める。

貧血:ヘモグロビン 10g/dl 未満

好中球数:1,000/ μ l 未満

血小板:100,000/ μ l 未満

2. 皮膚の色素沈着

3. 身体奇形: 何らかの身体奇形は約 80%にみられるが、多様である。

上肢: 親指の欠損・低形成、多指症、橈骨・尺骨の欠損

下肢: つま先合指、かかとの異常、股関節脱臼

骨格系: 小頭症、小顔症、二分脊椎、側湾症、肋骨の変形・欠損

性腺: 男性:性器形成不全症、停留睪丸、尿道下裂、小陰茎

女性:性器形成不全症、双角子宮、月経異常

眼: 小眼球、斜視、乱視、白内障

耳: 難聴、外耳道閉鎖、形態異常、中耳の異常

腎: 低形成、欠損、馬蹄腎、水腎症

消化管: 食道閉鎖、十二指腸閉鎖、鎖肛、気管食道瘻

心: 動脈管開存、心室中隔欠損等種々の先天性心奇形

4. 低身長: 半数以上は年齢相応身長の一2SD 以下である。

5. 性腺機能不全

B 検査所見

1. 染色体不安定性(染色体脆弱)を示し、マイトマイシン C などの DNA 鎖間架橋薬剤で処理をすると、染色体の断裂の増強やラジアル構造を持つ特徴的な染色体が観察される。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

先天性角化不全症、Schwachman-Diamond 症候群、ピアソン症候群、色素性乾皮症、毛細血管拡張性運動失調症、ブルーム症候群、ナイミーヘン症候群

D 遺伝学的検査

1. ファンコニ貧血遺伝子の変異(現時点で DNA の修復に働く以下の 16 のファンコニ貧血責任遺伝子が報告されている)

FANCA, FANCB, FANCC, FANCD1 (BRCA2), FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCI (BRIP1), FANCL, FANCM, FANCN (PALB2), FANCO (RAD51C), FANCP (SLX4), FANCQ (ERCC4)

<診断のカテゴリー>

確定例: 以下のいずれかを満たす場合を確定例とする。

(1) B と C を満たし、A の1項目以上を満たす場合。

(2) A の1項目以上を満たし、*FANCB*を除く D のいずれかをホモ接合体で証明、あるいは男性で *FANCB* の変異を証明された場合。

<重症度分類>

後天性再生不良性貧血の重症度分類を用いて評価し、Stage2以上を対象とする。

stage 1	軽 症	下記以外
stage 2	中等症	以下の2項目以上を満たす。 網赤血球 60,000/ μ l 未満 好中球 1,000/ μ l 未満 血小板 50,000/ μ l 未満
stage 3	やや重症	以下の2項目以上を満たし、定期的な赤血球輸血を必要とする。 網赤血球 60,000/ μ l 未満 好中球 1,000/ μ l 未満 血小板 50,000/ μ l 未満
stage 4	重 症	以下の2項目以上を満たす。 網赤血球 20,000/ μ l 未満 好中球 500/ μ l 未満 血小板 20,000/ μ l 未満
stage 5	最重症	好中球 200/ μ l 未満に加えて、以下の1項目以上を満たす。 網赤血球 20,000/ μ l 未満 血小板 20,000/ μ l 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。