

＜診断基準＞

アッシャー症候群診断基準（Usher 症候群に関する調査研究班による）

1、自覚症状

- A.夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害（網膜色素変性症）。
- B.両側性感音難聴、めまいなどの耳症状（蝸牛・前庭症状）。

2、臨床検査所見

A.網膜色素変性症に関する所見（以下のうち、網膜電位を含めて2つ以上を満たす。）

- (1) 眼底所見：網膜血管狭小、粗造胡麻塩状網膜、骨小体様色素沈着、多発する白点など
- (2) 網膜電位の異常（振幅低下、又は消失）
- (3) 蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光
- (4) 光干渉断層像で中心窩におけるIS/OSの異常（不連続または消失）

B.感音難聴に関する所見（以下の全てを満たす）

- (1) 純音聴力閾値検査（気導・骨導）の閾値上昇
- (2) 中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる

3、疾患のタイプ分類

タイプ1：先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。

タイプ2：先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。

タイプ3：難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行。

4、遺伝学的検査

原因遺伝子としては現在までに10遺伝子が同定されている。タイプ1は *MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*, *CIB2* であり、タイプ2は *USH2A*, *GPR98*, *DFNB31*、タイプ3は *CLRN1* である。

＜診断のカテゴリ＞

「1-Aと2-A」及び「1-Bと2-B」の双方を満たす場合、若しくは「1-Aと2-A」または「1-Bと2-B」のいずれかを満たし、4遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める場合にアッシャー症候群と診断する。

<重症度分類>

1. 聴覚障害

聴覚障害：以下の3 高度難聴以上を対象とする。

- 0 25dBHL 未満(正常)
- 1 25dBHL 以上40dBHL 未満(軽度難聴)
- 2 40dBHL 以上70dBHL 未満(中等度難聴)
- 3 70dBHL 以上90dBHL 未満(高度難聴)
- 4 90dBHL 以上(重度難聴)

※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳(良聴耳)の値で判断。

2. 視覚障害

診断基準により網膜色素変性症と診断された者のうち、重症度分類のⅡ、Ⅲ、Ⅳ度の者を対象とする。

厚労省調査研究班による網膜色素変性症の重症度分類

I 度：矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし

Ⅱ 度：矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり

Ⅲ 度：矯正視力 0.7 未満、0.2 以上

Ⅳ 度：矯正視力 0.2 未満

注：矯正視力、視野ともに良好な方の眼の測定値を用いる。

※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。