

## <診断基準>

### 鰓耳腎(BOR)症候群の診断基準

#### 主症状

1. 第2鰓弓奇形（鰓溝性瘻孔あるいは鰓溝性嚢胞がある。鰓溝性瘻孔は胸鎖乳突筋の前方で、通常は頸部の下方1/3の部位の微小な開口。鰓溝性嚢胞は胸鎖乳突筋の奥で、通常は舌骨の上方に触知する腫瘤。）
2. 難聴（程度は軽度から高度まで様々であり、種類も伝音難聴、感音難聴、混合性難聴のいずれもありうる。）
3. 耳小窩（耳輪の前方、耳珠の上方の陥凹）、耳介奇形（耳介上部の欠損）、外耳、中耳、内耳の奇形（※参考所見）、副耳のうち1つ以上。
4. 腎奇形（腎無形成、腎低形成、腎異形成、腎盂尿管移行部狭窄、水腎症、膀胱尿管逆流症、多嚢胞性異形成腎など）

#### 遺伝子診断

1. EYA1もしくはSIX1に病原性のある変異を認める。

#### ※参考所見

1. 外耳道奇形（外耳道閉鎖、狭窄）
2. 中耳奇形（耳小骨の奇形、変位、脱臼、固着。中耳腔の狭小化、奇形）
3. 内耳奇形（蝸牛低形成、蝸牛小管拡大、前庭水管拡大、外側半規管低形成）

## <診断のカテゴリー>

以下の①または②を鰓耳腎(BOR)症候群と診断する。

- ①家族歴のない患者では、主症状を3つ以上、もしくは2つ以上でかつ遺伝子診断されたもの。
- ②一親等に家族歴のある患者では、主症状を1つ以上でかつ遺伝子診断されたもの。

いずれの場合であっても、BOR症候群と同様の徴候を示す他の多発奇形症候群は除外する（Townes-Brocks症候群、チャージ症候群、22q11.2欠失症候群など）。

# <重症度分類>

以下のいずれかを満たす場合を対象とする。

## ①聴覚で高度難聴以上

- 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腎:CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。

### CKD 重症度分類ヒートマップ

|                             |     | 蛋白尿区分                                 |       | A1      | A2        | A3      |
|-----------------------------|-----|---------------------------------------|-------|---------|-----------|---------|
|                             |     | 尿蛋白定量<br>(g/日)<br>尿蛋白/Cr 比<br>(g/gCr) |       | 正常      | 軽度蛋白尿     | 高度蛋白尿   |
|                             |     |                                       |       | 0.15 未満 | 0.15～0.49 | 0.50 以上 |
| GFR 区分<br>(mL/分<br>/1.73 m) | G1  | 正常または高<br>値                           | ≧90   | 緑       | 黄         | オレンジ    |
|                             | G2  | 正常または軽<br>度低下                         | 60～89 | 緑       | 黄         | オレンジ    |
|                             | G3a | 軽度～中等度<br>低下                          | 45～59 | 黄       | オレンジ      | 赤       |
|                             | G3b | 中等度～高度<br>低下                          | 30～44 | オレンジ    | 赤         | 赤       |
|                             | G4  | 高度低下                                  | 15～29 | 赤       | 赤         | 赤       |
|                             | G5  | 末期腎不全<br>(ESKD)                       | <15   | 赤       | 赤         | 赤       |

※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。