

### <診断基準>

Definite、Probable を対象とする。ただし、薬剤性を含む二次性のものを除外する。

### 先天性腎性尿崩症の診断基準

#### A 症状

1. 口渇
2. 多飲
3. 多尿

#### B 検査所見

1. 尿量は 1 日 3,000ml 以上 (乳幼児では体表面積あたりの尿量が  $2,500\text{ml}/\text{m}^2$  以上)
2. 尿浸透圧は  $300\text{ mOsm/kg}$  以下
3. 水制限試験においても尿浸透圧は  $300\text{mOsm/kg}$  を超えない。
4. 血漿バソプレシン濃度は定常状態で  $1.0\text{ pg/ml}$  以上である。
5. バソプレシン負荷試験で尿量の減少と尿浸透圧の上昇を認めない (完全型)。  
部分型 (軽症型) では軽度の尿量の減少と尿浸透圧の上昇を認める。

#### C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

中枢性尿崩症、心因性多飲、高カルシウム血症、間質性腎炎、慢性腎盂腎炎

#### D 遺伝学的検査

1. 抗利尿ホルモン V2 受容体遺伝子, アクアポリン2遺伝子の変異

### <診断のカテゴリー>

Definite: Aのいずれかを満たし、Bの5項目すべてを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの。

Probable: 乳幼児期までに発症した例で、Aのいずれかを満たし、Bの5項目すべてを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの。

# <重症度分類>

軽症(部分型)腎性尿崩症の診断基準を用いてバソプレシン投与後尿浸透圧 600 mOsm/kg 以下を対象とする。

	バソプレシン投与前 尿浸透圧 (mOsm/kg)	バソプレシン投与後 尿浸透圧 (mOsm/kg)	バソプレシン投与前 血漿 AVP (pg/ml)
正常	(500)～800 以上*1	800 以上*2 反応(－)	血清浸透圧による が、<12
完全型 腎性尿崩症	300 未満	300 未満 反応(－)	正常～高値
部分型 腎性尿崩症	100～800	300～600 反応(－)～(＋)	正常～高値

注1. 3歳未満では、健常人においても尿濃縮力が弱いため、3歳未満での判定には注意を要する。

注2. 上記の表において軽症腎性尿崩症が疑われる場合には、可能な限り抗利尿ホルモン V2 受容体およびアクアポリン-2 の遺伝子解析を行い、診断確定することが望ましい。

\*1 小児疾患の診断治療規準には 500～800 以上、別の文献では 600～800 台。

\*2 Gene review には 807 以上。

## ※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。