

### <診断基準>

#### A 症状

1. 巨大血小板性血小板減少症
2. 進行性腎障害(FSGS)
3. 感音性難聴
4. 白内障

注：巨大血小板性血小板減少症は生下から認められるが、2, 3 に関しては 5 歳以降に発症する。

#### B 検査所見

1. 末梢血塗抹標本染色(myosin IIA 蛋白)
2. 遺伝子解析(MYH9 遺伝子)

最重症型 Epstein 症候群      MYH9遺伝子 R702 変異、S96 変異

中等症 Epstein 症候群      MYH9遺伝子 R1165 変異、D1424 変異、E1841K 変異、エクソン 24 変異

### <診断のカテゴリー>

Definite: Aの 1. 及びBの 2 項目を全て満たすもの

### <重症度分類>

血小板減少は ITP の重症度分類で Stage II 以上、聴覚は高度難聴以上、腎は CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分のいずれかを満たす場合を対象とする。

(血小板)

特発性血小板減少性紫斑病重症度基準				
血小板数 ( $\times 10^4/\mu\text{l}$ )	臨 床 症 状			
	無 症 状	皮下出血 <sup>*1</sup>	粘膜出血 <sup>*2</sup>	重症出血 <sup>*3</sup>
$5 \leq < 10$	I	I	II	IV
$2 \leq < 5$	II	III	IV	V
$< 2$	III	IV	IV	V

\*1 皮下出血:点状出血、紫斑、斑状出血

\*2 粘膜出血:歯肉出血、鼻出血、下血、血尿、月経過多など

\*3 重症出血:生命を脅かす危険のある脳出血や重症消化管出血など

### 聴覚

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

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

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 (g/日) 尿蛋白/Cr 比 (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 (mL/分 /1.73 m <sup>2</sup> )	G1	正常または高 値	≥90	緑	黄	オレンジ
	G2	正常または軽 度低下	60～89	緑	黄	オレンジ
	G3a	軽度～中等度 低下	45～59	黄	オレンジ	赤
	G3b	中等度～高度 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 (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。