

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

遺伝性貧血の病態解明と診断法の確立に関する研究班作成の診断基準

A 診断基準

1. 1才未満発症である。
2. 大球性貧血(あるいは正球性貧血)で他の2系の血球減少を認めない。
3. 網状赤血球減少を認める。
4. 赤芽球前駆細胞の消失を伴う正形成骨髓所見を有する。

B 診断を支持する基準

大支持基準

1. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血に見られた遺伝子変異を有する。
2. 家族歴を有する。

小支持基準

1. 赤血球アデノシンデアミナーゼ活性(eADA)と還元型グルタチオン(eGSH)の高値。
2. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血にみられる先天奇形を有する。(表1)
3. HbFの上昇。
4. 他の先天性骨髓不全症候群の証拠がない。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

Transient erythroblastopenia of childhood(TEC)、先天性角化不全症、シュワツハマン・ダイヤモンド症候群、先天性無巨核球性血小板減少症、ピアソン症候群

D 遺伝学的検査

1. 遺伝子の変異

RPS7, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS29, RPL5, RPL11, RPL26, RPL27, RPL35A, GATA1

<診断のカテゴリー>

Definite: Aの4項目をすべて満たす。

Probable: ①から③のいずれかを満たす。

- ① Aのうち3項目+Bのうち1つの大あるいは2つ小支持基準。
- ② Aのうち2項目+Bのうち2つの大あるいは3つの小支持基準。
- ③ 2つの大支持基準。

表1. Diamond-Blackfan 貧血にみられる合併奇形

頭部、顔面、口蓋	両眼隔離症、口蓋裂、高口蓋、小頭症、小顎症、小耳症、耳低位、 内眼角ぜい皮、眼瞼下垂など
上肢	拇指骨数過多症、重複拇指、拇指低形成、平坦拇指球、合指症、 橈骨動脈欠損
腎、泌尿器	腎臓欠損、馬蹄腎、腎低形成
心・肺	心室中隔欠損、心房中隔欠損、大動脈縮窄、複雑心奇形
その他	
頸部	短頸、翼状頸
眼	先天性緑内障、斜視、先天性白内障
神経系	学習障害
低身長	

<重症度分類>

Stage2 以上を対象とする。

表 2. 重症度分類(平成 26 年度作成)

stage 1	軽 症	輸血非依存性で薬物療法を必要としない
stage 2	やや軽症	輸血非依存性だが、ステロイド以外の薬物療法を必要とする
stage 3	中等症	ステロイド依存性
stage 4	重 症	定期的な赤血球輸血を必要とする

注1 薬物療法とは、ステロイドの他サイクロスポリンなどを指す。

注2 ステロイド依存性とは、ヘモグロビン濃度 8.0 ～10.0 g/dL を維持するのにステロイドの連日あるいは隔日投与が必要なときを指す。

注3 定期的な赤血球輸血とは、ヘモグロビン濃度 8.0 g/dL を維持するのに 2 ～ 8 週毎の輸血が必要なときを指す。

※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。