

都 8 3 母斑症 (ヒッペル・リンドー病)

(診断基準)

以下の[1]から[3]までのいずれか1項目以上を満たすもの

[1] 当該疾病の家族歴が明らかな場合で、以下の①から⑦までの病変が1つ以上認められるもの

- ① 網膜血管腫
- ② 中枢神経系血管芽腫
- ③ 内耳リンパ嚢腫
- ④ 腎腫瘍
- ⑤ 褐色細胞腫
- ⑥ 膵臓の病気 (膵嚢胞、膵臓の神経内分泌腫瘍)
- ⑦ 精巣上体嚢胞腺腫

[2] 当該疾病の家族歴が明らかでない場合で、以下の(1)又は(2)のいずれかに該当するもの

- (1) 網膜血管腫又は中枢神経系血管芽腫が複数個(2個以上)認められるもの
- (2) 網膜血管腫又は中枢神経系血管芽腫が認められ、かつ、以下の①から⑤までの病変が1つ以上認められるもの
 - ① 内耳リンパ嚢腫
 - ② 腎腫瘍
 - ③ 褐色細胞腫
 - ④ 膵臓の病気 (膵嚢胞、膵臓の神経内分泌腫瘍)
 - ⑤ 精巣上体嚢胞腺腫

[3] 遺伝学的検査により、VHL 遺伝子異常が確認されたもの

(重症度分類等)

以下の□1から□3までのいずれか1項目以上に該当する場合を重症例として対象とする。

□1 以下の①から⑥までのいずれかにおいて、その症状の程度が3以上である。

① 中枢神経系血管芽腫

神経症状

- N0 中枢神経系血管芽腫を画像上認めない。
- N1 中枢神経系血管芽腫を画像上認めるが神経症状なし
- N2 軽度の神経症状を認めるが、日常・社会生活に問題なし
- N3 神経症状を認め、日常・社会生活に問題あるが軽度
- N4 神経症状を認め、日常・社会生活に支障が大きい。

② 網膜血管腫

- 0 網膜血管腫を認めない。
- 1 網膜血管腫を認めるが、(網膜滲出性病変がないため)治療の必要がなく、日常・社会生活に問題なし(視力低下なし)
- 2 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変に対する)治療によく反応して、日常・社会生活に問題なし(視力低下なし)
- 3 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変への)治療に対する反応が不十分で、日常・社会生活に軽度の問題あり(視力低下あり^{※1})
- 4 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変に対する)治療が困難で、日常・社会生活に支障が大きい(視力低下が著しい^{※2})。

※1 「視力低下あり」とは、良好な方の眼の矯正視力が0.1以上0.3未満の例とする。

※2 「視力低下が著しい」とは、良好な方の眼の矯正視力が0.1未満の例とする。

③ 腎腫瘍

- R0 腎腫瘍を認めない。
- R1 腎腫瘍を認めるが、即座の治療の必要がなく、日常・社会生活に問題なし(腎機能障害なし^{※3})
- R2 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に問題なし(腎機能障害なし^{※3})
- R3 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に問題があるが軽度(腎機能障害軽度^{※4})
- R4 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい(腎機能障害高度^{※5})。

(注) 治療後で腫瘍はないが、腎機能障害がある場合もeGFRの基準に準じる。

※3 腎機能正常とはeGFRが60ml/min以上の例とする。

※4 「腎機能障害軽度」とはeGFRが30 ml/min以上60ml/min未満の例とする。

※5 「腎機能障害高度」とはeGFRが30ml/min未満の例とする。

④ 褐色細胞腫

- Ph0 画像および内分泌生化学検査上、褐色細胞腫を認めない。
Ph1 褐色細胞腫を画像上認めるが、内分泌症状^{※6}なし
Ph2 内分泌症状^{※6}を認めるが薬物コントロール^{※7}が良好で、日常・社会生活に問題なし
Ph3 内分泌症状^{※6}を認め、薬物コントロール^{※7}が不十分で、日常・社会生活に軽度の問題あり（カルノフスキーPS 90-70）
Ph4 内分泌症状^{※6}を認め、薬物コントロール^{※7}が困難で、日常・社会生活に支障が大きい（カルノフスキーPS 60以下）。

※6 「内分泌症状」とは、褐色細胞腫からのカテコラミン過剰分泌状態、あるいは手術後で副腎皮質ホルモンの低下あるいは不全状態を含む。

※7 「薬物コントロール」とは、カテコラミン過剰分泌時の降圧剤（ α β 遮断薬など）、あるいは副腎機能低下時の皮質ホルモン補充を含む。

⑤ 膵神経内分泌腫瘍

- PNET0 膵神経内分泌腫瘍を認めない。
PNET1 膵神経内分泌腫瘍を認めるが経過観察で良く、日常・社会生活に支障なし
PNET2 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要であるが、日常・社会生活に支障なし
PNET3 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要である。日常・社会生活に軽度の支障あり
PNET4 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい。

⑥ 膵のう胞

- PC0 膵嚢胞を認めない。
PC1 膵嚢胞を認めるも症状なし。日常・社会生活に支障なし
PC2 膵嚢胞により症状を認めるが、治療の必要がなく、日常・社会生活に支障は軽度である。
PC3 膵嚢胞により腹痛などの症状や膵内外分泌機能低下を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障は軽度である。
PC4 膵嚢胞により腹痛などの症状や膵内外分泌機能低下を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい。

2 内耳リンパ嚢腫を認め、病変側の中等度以上の不可逆性難聴^{※1}、又は不可逆性の高度平衡障害^{※2}を認める。

(注) 治療後で腫瘍がない場合も、上記基準に準じる。

※1 純音聴力検査で、平均聴力が40 dB以上で、40 dB未満に改善しない場合

※2 平衡機能検査で、半規管麻痺を認める場合

3 外科的治療又は放射線治療を要する。

【参考】

カルノフスキー(Karnofsky) 指標

PS 指標	意味
100%	正常、臨床症状なし
90%	軽い臨床症状あるが、正常の活動可能
80%	かなり臨床症状あるが、努力して正常の活動可能
70%	自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能
60%	自分に必要なことはできるが、ときどき介助が必要
50%	病状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要
40%	動けず、適切な医療および看護が必要
30%	全く動けず、入院が必要だが死はさしせまっていない。
20%	非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要。
10%	死期が切迫している。
0%	死亡

※ 診断基準及び重症度分類等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、認定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、認定基準上に特段の規定がない場合には、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. 上記の診断基準を満たし、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ものについては、医療費助成の対象とする。