

表 1

## &lt;重症度分類&gt;

認定基準を用いて以下を対象とする。

認定基準 1	「皮膚肥厚」「関節症状」のいずれも最重症型であること
認定基準 2	以下の1つでも重症型と判定されれば認定する：「リンパ浮腫」「Bartter 症候群」「非特異性多発性小腸潰瘍」

症状	重症度の段階	重症度	重症度判定： 重症型、最重症型	認定基準
皮膚肥厚	5	0	皮膚肥厚がない	1
		1	前額に皮膚肥厚がある	
		2	前額に皮膚肥厚があり、しわが深い	
		3	前額に皮膚肥厚があり、かつ頭部脳回転状皮膚がある	
		4	重症度 3 を満たし、頭部脳回転状皮膚病変部に脱毛斑がある または、中程度の眼瞼下垂*がある	
関節症状	4	0	関節水腫なし、可動域制限なし	1
		1	関節水腫：あり、可動域制限なし	
		2	関節水腫：あり、可動域制限あり	
		3	罹患関節の運動時痛あり	
リンパ浮腫	5	0	下腿の腫脹、浮腫はない	2
		1	下腿の腫脹、浮腫があるが、正座はできる	
		2	下腿の腫脹、浮腫があり、正座ができない	
		3	皮膚潰瘍を生じたことがある、または蜂窩織炎の既往がある（1年以内）。	
		4	難治性（保存的治療に抵抗性）の皮膚潰瘍、あるいは反復する蜂窩織炎（1年以内に複数回）がある。	
Bartter 症候群			Bartter 症候群と診断される	2
非特異性多発性小腸潰瘍			非特異性多発性小腸潰瘍と診断される**	2

\*矢部比呂夫：拳筋腱膜とミユラー筋の両方を利用した眼瞼下垂症手術．PEPARS 51:22-32, 2011

\*\*診断基準(案)は、厚生労働省「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」研究班(研究代表者 松本主之)による。

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。

## 参考資料

### < 診断基準 >

Definite、Probable を対象とする。

### 肥厚性皮膚骨膜症の診断基準

#### A 症状

- 1 . 太鼓ばち状指（ばち指）
- 2 . 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚
- 3 . 皮膚肥厚性変化
- 4 . 頭部脳回転状皮膚

#### B 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

2 次性肥大性骨関節症（secondary hypertrophic osteoarthropathy）：基礎疾患は表 1 を参照  
成長ホルモン過剰症および先端肥大症

骨系統疾患

- 1 高アルカリフォスファターゼ血症
- 2 骨幹異形成症（Camurati-Engelmann 病）

#### C 遺伝学的検査

- 1 . HPGD, SLC02A1 遺伝子の変異

#### D 合併症（括弧内は 2011 年全国調査結果より）

**< 皮膚症状 >** 脂漏・油性光沢（69%）、ざ瘡（65.5%）、多汗症（34.5%）、脂漏性湿疹（16.7%）

**< 関節症状 >** 関節痛（51.7%）[運動時関節痛（30.3%）、安静時関節痛（9.1%）]、関節腫脹（42.4%）、  
関節水腫（24.2%）、関節の熱感（9.1%）、骨折歴（6.3%）

**< その他 >** 貧血（18.2%）、発熱（15.6%）、胃・十二指腸潰瘍（9.4%）、低カリウム血症（9.1%）、自律神  
経症状（9.1%）、易疲労性（6.1%）、思考力減退（3%）

### < 診断のカテゴリー >

#### Definite

完全型：A のうち 4 項目すべてを満たすもの

不全型：A1 - 3 がみられ、B に該当する基礎疾患を除外したもの

#### Probable

初期型：A1、3 を満たし B の鑑別すべき疾患を除外し、C を満たすもの

#### Possible

A のうち 2 項目以上を満たし B の鑑別すべき疾患を除外したもの

## 診断に際しての諸注意

- 「不全型」「初期型」は年余にわたり進行し、「完全型」に移行することがあるため遺伝子診断が有用であるが、症状がそろうまで「完全型」とは呼ばない。
- D 合併症は診断の参考になるが確定診断に用いてはならない。

**表 1 . 二次性肥大型骨関節症の原因疾患** (文献より一部を改変)

### 1 . 呼吸器疾患

原発性肺癌  
胸膜腫瘍  
縦隔腫瘍  
転移性胸腔内腫瘍  
肺膿瘍  
気管支拡張症  
慢性気管支炎  
ニューモシスチス肺炎  
間質性肺炎・肺線維症  
塵肺症  
肺結核症  
縦隔内ホジキン病  
サルコイドーシス  
嚢胞性線維症

### 2 . 心血管疾患

チアノーゼを伴う先天性心疾患  
動脈管開存症  
感染性心内膜炎  
心横紋筋肉腫  
大動脈瘤

### 3 . 消化器疾患

潰瘍性大腸炎  
クローン病  
アメーバ性腸炎  
横隔膜下膿瘍  
特発性脂肪便  
スプルー  
小腸腫瘍  
多発性大腸ポリープ  
大腸腫瘍  
肝硬変  
肝腫瘍  
原発性細胆管性肝硬変  
二次性肝アミロイドーシス  
胆道閉塞症

### 4 . 内分泌疾患

甲状腺切除術後  
甲状腺機能亢進症  
副甲状腺機能亢進症

### 5 . その他

下剤常用者  
妊娠