

## V 添付資料

## 資料 1 中隔視神経異形成症の診断基準と重症度分類（現行）

### 中隔視神経異形成症（中隔視神経形成異常症）Septo-optic dysplasia の診断基準と重症度分類

#### 診断基準

以下の3項目のうち、少なくとも2項目を満たすものを中隔視神経異形成症と診断する。

透明中隔欠損を認める

下記の内分泌異常を認める

視神経低形成(片側性もしくは両側性)を認める

(内分泌異常は初期には認められないことが多く、 もしくは を認める場合は思春期まで内分泌異常の発現に注意が必要である)

#### 内分泌学的診断基準

下垂体機能低下症の以下の症状(A 臨床症状またはB 内分泌検査)を一つあるいは複数認める。

##### A 臨床症状

1. 低身長(注1)
2. 症候性低血糖(注2)
3. 新生児の呼吸障害(注2)
4. 遷延する黄疸(注2)
5. 小陰茎・停留精巣
6. 二次性徴遅延
7. 多飲・多尿(注3)
8. 思春期早発症(注4)

注1 成長ホルモン分泌(GH)不全性低身長の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注2 新生児期には非特異的的症状であるが、下垂体機能低下によっても発症することがある。

注3 バソプレッシン分泌低下症(尿崩症)の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注4 中枢性思春期早発症の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

## B 内分泌検査

下記のいずれかあるいは複数の合併を認める

1. 成長ホルモン分泌低下(注5)
2. 甲状腺刺激ホルモン分泌低下(注5)
3. 性腺刺激ホルモン分泌低下(黄体刺激ホルモン、卵胞刺激ホルモン)(注5)
4. 副腎皮質刺激ホルモン分泌低下(注5)
5. バソプレッシン分泌低下
6. 性腺刺激ホルモン分泌増加

注5 下垂体前葉ホルモン分泌低下については下垂体性あるいは視床下部性の分泌障害の両者が原因となる。

## C 画像所見(参考所見)

1. 下垂体前葉の形成不全
2. 下垂体柄の非薄あるいはMRIで同定不能
3. 下垂体後葉の形成不全あるいは異所性後葉

## 重症度分類

神経症状・内分泌症状・眼症状ごとの重症度分類は次の通りである。各臓器症状のもっとも重い重症度を患者の重症度とする。ただし、二つの臓器症状の併発は一段階(中等症と軽症の併発は重症に、軽症と軽症の併発は中等症にあげる)、三つの臓器症状の併発は重症度を二段階(三臓器とも軽症でも、全体としては重症とする)あげる。

## 神経症状

重症児に関する大島分類（参考1）、精神保健福祉手帳診断書における「G40てんかん」の障害等級判定区分（参考2）

重症 大島分類1-4。大島分類5-9に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級1級相当の発作。

中等症 大島分類5-9。大島分類10-16に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級2級相当の発作。

軽症 大島分類17-20。大島分類22-25。てんかん障害等級3級相当の発作。

#### 内分泌症状

重症 新生児の呼吸障害あるいは症候性低血糖を伴う場合。（前葉ホルモン分泌不全によるもの）

中等症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を二つ以上合併する場合。

軽症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を一つ持つ場合。

#### 眼症状

重症 矯正しても、両眼の視力が0.05未満の場合

中等症 矯正しても、両眼の視力が0.3未満の場合

軽症 矯正しても、片眼の視力が0.3未満の場合

#### 参考1 重症児に関する大島分類

					(IQ)	知的障害
21	22	23	24	25	71～80	境界
20	13	14	15	16	51～70	軽度
19	12	7	8	9	36～50	中等度
18	11	6	3	4	21～35	重度
17	10	5	2	1	0～20	最重度

走れる 歩ける 歩行障害 座れる ねたきり

#### 参考2 精神保健福祉手帳診断書における「G40てんかん」の障害等級判定区分

てんかん発作のタイプと頻度	等級
ハ、二の発作が月に1回以上ある場合	1級程度
イ、口の発作が月に1回以上ある場合 ハ、二の発作が年に2回以上ある場合	2級程度
イ、口の発作が月に1回未満の場合 ハ、二の発作が年に2回未満の場合	3級程度

「てんかん発作のタイプ」

- イ 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

平成26年度厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))

「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究(H26-難治等(難)-一般-003)

」班(研究代表者 加藤光広)

2014年(平成27年)2月9日作成

## 資料2 日本小児神経学会ホームページ掲載案内



**日本小児神経学会**  
The Japanese Society of Child Neurology

[English](#) [サイトマップ](#)  
[関連リンク集](#)  
[入会手続きはこちら](#)  
[このホームページについて](#)

[ホーム](#) [一般の方へ](#) [会員の方へ](#) [Q サイト内検索](#)

### 小児神経疾患診断基準

(本診断基準は当該疾患のエキスパートにより作成されたエキスパートオピニオンです)

1. 重症・難治性急性脳症診断基準(水口雅先生：東京大学大学院医学研究科発達医科学、共同研究支援番号11-02)
- 2-1. コケイン症候群の診断基準(久保田雅也先生：国立成育医療センター神経内科)
- 2-2. コケイン症候群ケア指針(久保田雅也先生：国立成育医療センター神経内科)
3. 傍シルビウス裂症候群 診断基準 (加藤光広先生：山形大学医学部小児科、共同研究支援番号13-01)
4. GLUT1欠損症候群診断治療ガイドライン (小国弘量先生：東京女子医科大学小児科、共同研究支援番号11-05)
5. 胎児期水頭症 診断と治療ガイドライン(山崎麻美先生：国立病院機構大阪医療センター脳神経外科)
6. ALD診断認定基準 (下澤伸行先生：岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野)
7. 脆弱X症候群とその関連疾患の診断基準 (難波栄二先生：鳥取大学生命機能研究支援センター)
8. 中隔視神経異形成症 (中隔視神経形成異常症) Septo-optic dysplasiaの診断基準と重症度分類 (加藤光広先生：山形大学医学部小児科学講座)
9. 難治頻回部分発作重積型急性脳炎の診断基準 (佐久間 啓先生：東京都医学総合研究所)

[理事長からの挨拶](#)  
[理事会](#)  
[評議員会](#)  
[委員会報告・おしらせ](#)  
[公募・募集・おしらせ](#)  
[専門医ニュース](#)  
[会員事務連絡](#)  
[地方会記録](#)

[共同研究支援ニュース](#)

PDFファイル閲覧ソフトAdobe Reader(無料)はこちらからダウンロードできます。



### 資料3 中隔視神経異形成症の診断基準と重症度分類（改訂）

#### 中隔視神経異形成症（中隔視神経形成異常症）Septo-optic dysplasia の診断基準と重症度分類

##### 診断基準

以下の3項目のうち、少なくとも2項目を満たすものを中隔視神経異形成症と診断する。

透明中隔欠損を認める

下記の内分泌異常を認める

視神経低形成(片側性もしくは両側性)を認める

(内分泌異常は初期には認められないことが多く、 もしくは を認める場合は思春期まで内分泌異常の発現に注意が必要である)

##### 内分泌学的診断基準

下垂体機能低下症の以下の症状(A 臨床症状またはB 内分泌検査)を一つあるいは複数認める。

##### A 臨床症状

1. 低身長(注1)
2. 症候性低血糖(注2)
3. 新生児の呼吸障害(注2)
4. 遷延する黄疸(注2)
5. 小陰茎・停留精巣
6. 二次性徴遅延
7. 多飲・多尿(注3)
8. 思春期早発症(注4)

注1 成長ホルモン分泌(GH)不全性低身長の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注2 新生児期には非特異的症状であるが、下垂体機能低下によっても発症することがある。

注3 バソプレッシン分泌低下症(尿崩症)の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注4 中枢性思春期早発症の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

## B 内分泌検査

下記のいずれかあるいは複数の合併を認める

1. 成長ホルモン分泌低下(注5)
2. 甲状腺刺激ホルモン分泌低下(注5)
3. 性腺刺激ホルモン分泌低下(黄体刺激ホルモン、卵胞刺激ホルモン)(注5)
4. 副腎皮質刺激ホルモン分泌低下(注5)
5. バソプレッシン分泌低下
6. 性腺刺激ホルモン分泌増加

注5 下垂体前葉ホルモン分泌低下については下垂体性あるいは視床下部性の分泌障害の両者が原因となる。

## C 画像所見(参考所見)

1. 下垂体前葉の形成不全
2. 下垂体柄の非薄あるいはMRIで同定不能
3. 下垂体後葉の形成不全あるいは異所性後葉

## 重症度分類

神経症状・内分泌症状・眼症状ごとの重症度分類は次の通りである。各臓器症状のもっとも重い重症度を患者の重症度とする。ただし、二つの臓器症状の併発は一段階(中等症と軽症の併発は重症に、軽症と軽症の併発は中等症にあげる)、三つの臓器症状の併発は重症度を二段階(三臓器とも軽症でも、全体としては重症とする)あげる。

## 神経症状

重症児に関する大島分類（参考1）、精神保健福祉手帳診断書における「G40てんかん」の障害等級判定区分（参考2）

重症 大島分類1-4。大島分類5-9に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級1級相当の発作。

中等症 大島分類5-9。大島分類10-16に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級2級相当の発作。

軽症 大島分類10-20。大島分類22-25。大島分類21に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級3級相当の発作。

#### 内分泌症状

重症 新生児の呼吸障害あるいは症候性低血糖を伴う場合。(前葉ホルモン分泌不全によるもの)

中等症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を二つ以上合併する場合。

軽症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を一つ持つ場合。

#### 眼症状

重症 矯正しても、両眼の視力が0.05未満の場合

中等症 矯正しても、両眼の視力が0.3未満の場合

軽症 矯正しても、片眼の視力が0.3未満の場合

#### 参考1 重症児に関する大島分類

					(IQ)	知的障害
21	22	23	24	25	71～80	境界
20	13	14	15	16	51～70	軽度
19	12	7	8	9	36～50	中等度
18	11	6	3	4	21～35	重度
17	10	5	2	1	0～20	最重度
走れる	歩ける	歩行障害	座れる	ねたきり		

参考2 精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

てんかん発作のタイプと頻度	等級
ハ、二の発作が月に1回以上ある場合	1級程度
イ、口の発作が月に1回以上ある場合 ハ、二の発作が年に2回以上ある場合	2級程度
イ、口の発作が月に1回未満の場合 ハ、二の発作が年に2回未満の場合	3級程度

「てんかん発作のタイプ」

- イ 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究(H26-難治等(難)-一般-003)」班（研究代表者 加藤光広）

2014年（平成27年）2月9日作成

平成27年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究(H27-難治等(難)-一般-007)」班（研究代表者 加藤光広）

2016年（平成28年）2月20日改訂（改訂箇所 神経症状 重症度 軽症 下線部）

資料4 難病情報センターホームページ原稿

1) 一般利用者向け（患者・家族等）「病気の解説」

「中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群」とはどのような病気ですか

中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群は、眼の神経が生まれつき萎縮していて視力が弱かったり、いくつかのホルモンが十分に作れないためホルモン分泌不全症状（例えば成長ホルモン分泌不全だと低身長）がある疾患です。画像検査では脳の真ん中の構造である透明中隔や脳梁という部分が欠けていることがあります。

これらの特徴がすべて揃うものが典型例ですが、典型例は全体の30%程度であり、すべて揃わないことの方が多いです。

「中隔視神経異形成症」とも呼ばれることがあります。

この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

日本における正確な患者数は不明ですが、論文や学会等でこれまでに135名が報告されています。海外のデータで出生数1万人に対し1人という報告があります。

この病気はどのような人に多いのですか

生まれつきの疾患なので中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群になりやすい体質というようなものはありません。

この病気の原因はわかっているのですか

若年出産や、母体の喫煙・飲酒・薬物摂取といった環境因子の影響が推測されています。*HESX1*、*SOX2*などの遺伝子異常が報告されていますが、多くは原因不明です。

この病気は遺伝するのですか

家族例の報告もあり、遺伝子異常も報告されていますが、多くは原因不明の孤発例（遺伝性が明らかでないもの）であり、遺伝子異常も両親には認められない突然変異ですので、遺伝性は小さいと考えられます。

この病気ではどのような症状がおきますか

視力が弱く、眼振などもみられることがあります。また、様々なホルモン分泌不全症状、具体的には低身長や低血糖、徐脈、多尿などの症状があらわれることもあります。また軽度から重度まで様々な程度の知的障害や運動発達の遅れがあり、てんかん発作を起こすこともあります。

この病気にはどのような治療法がありますか

疾患の根本的な治療法はありませんが、低身長などのホルモン分泌不全症状は、その足り

ないホルモンを補充することによって軽快します。てんかんを合併した場合は、抗てんかん薬による治療を行います。また、発達遅滞の程度に応じて療育やリハビリテーションを行う場合もあります。

この病気はどのような経過をたどるのですか

目の症状や発達の遅れで気付かれることが多く、ホルモン分泌不全症状は思春期以降に出現することがあります。発達、特に運動発達に関しては運動リハビリテーションなどで促進できることがあります。

この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

ホルモン分泌不全があり副腎皮質ホルモンを補充している人は、感染症にかかったり、熱を出したり、手術など大きいストレスがかかるような状況の時は、補充している副腎皮質ホルモンの増量が必要です。

この病気に関する資料・リンク（注1）

## 2) 一般利用者向け「FAQ よくある質問と回答」

Q. 診断のために MRI 検査が必要だと言われました。MRI 検査で何がわかりますか？

A. 診断に必要な所見、具体的には視神経低形成の所見や脳の正中構造異常（透明中隔欠損・脳梁欠損・視交叉低形成）が確認できます。また、合併症として皮質形成異常が確認できることもあります。

### 3) 医療従事者向け「診断・治療指針」

#### 1) 概要

##### a. 定義

視神経低形成、視床下部性の下垂体機能低下症、中枢神経系の正中構造形成異常を3主徴とし、2主徴以上を満たす例を本症とする。

##### b. 疫学

本邦における患者数は不明だが、2014年8月までに135例が学会、論文等で報告されている(平成26年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究班」総括・分担研究報告書)英国では出生数1万人に対し1人という報告がある。

##### c. 病因・病態

一部の症例で *HESX1*、*SOX2* などの遺伝子変異が報告されているが、多くは原因不明の孤発例である。

若年出産や、母体の喫煙・アルコール曝露・薬物摂取といった胎生期の環境因子の影響が推測されている。

##### d. 症状

視神経低形成によって視力障害や眼振が認められる。下垂体機能低下症としては、新生児期から低血糖、徐脈、活気不良などの下垂体機能低下症状を示す場合や、成長とともに低身長などの成長障害がみられる場合がある。

視神経低形成は片側性もしくは両側性で、約80%の症例に認められる。下垂体機能低下症は44～81%に認められ、視床下部性と考えられている。下垂体機能低下症状の中では、成長ホルモン分泌不全による低身長が最も多く、次いで甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌不全による甲状腺機能低下症状や、副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)分泌不全による副腎皮質機能低下症状が認められる。透明中隔欠損は28～60%の症例に認められ、他に脳梁欠損、視交叉低形成など正中脳構造の異常が大多数に認められる。

発達に関しては、軽度から重度まで様々な程度の知的障害や運動発達遅滞を伴う。

皮質形成異常の合併も報告されているが、てんかんの発症率との因果関係は不明である。

#### e.治療

本疾患の根本的な治療法はない。低身長などのホルモン分泌不全症状は、ホルモン補充により症状の軽快が見込まれる。

合併症にてんかんがある場合には、主として抗てんかん薬の薬剤治療が行われる。

#### f.ケア

成長に伴って言語療法、運動療法などの機能訓練を要する場合がある。発達障害に対しては認知行動療法などが行われることがある。

#### g.食事・栄養

基本的に食事制限はないが、重度の精神運動発達遅滞を伴う場合で経口摂取が不可能な場合は経管栄養を導入する。

#### h.予後

病変は非進行性である。下垂体機能低下症についてはホルモン補充療法が奏効し内分泌学的な予後はよいが、重度の精神運動発達遅滞を伴う場合は栄養や呼吸等の合併症によって生命予後に関わることもある。

## 2) 診断

診断基準

診断基準

以下の3項目のうち、少なくとも2項目を満たすものを中隔視神経異形成症と診断する。

透明中隔欠損を認める

下記の内分泌異常を認める

視神経低形成(片側性もしくは両側性)を認める

(内分泌異常は初期には認められないことが多く、もしくは を認める場合は思春期まで内分泌異常の発現に注意が必要である)

内分泌学的診断基準

下垂体機能低下症の以下の症状（A 臨床症状またはB 内分泌検査）を一つあるいは複数認める。

#### A 臨床症状

1. 低身長(注1)
2. 症候性低血糖(注2)
3. 新生児の呼吸障害(注2)
4. 遷延する黄疸(注2)
5. 小陰茎・停留精巣
6. 二次性徴遅延
7. 多飲・多尿(注3)
8. 思春期早発症(注4)

注1 成長ホルモン分泌(GH)不全性低身長の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注2 新生児期には非特異的症狀であるが、下垂体機能低下によっても発症することがある。

注3 バソプレッシン分泌低下症(尿崩症)の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

注4 中枢性思春期早発症の診断は難治性疾患克服研究事業の診断の手引きを参考にする。

#### B 内分泌検査

下記のいずれかあるいは複数の合併を認める

1. 成長ホルモン分泌低下(注5)
2. 甲状腺刺激ホルモン分泌低下(注5)
3. 性腺刺激ホルモン分泌低下(黄体刺激ホルモン、卵胞刺激ホルモン)(注5)
4. 副腎皮質刺激ホルモン分泌低下(注5)
5. バソプレッシン分泌低下
6. 性腺刺激ホルモン分泌増加

注5 下垂体前葉ホルモン分泌低下については下垂体性あるいは視床下部性の分泌障害の両者が原因となる。

## C 画像所見（参考所見）

1. 下垂体前葉の形成不全
2. 下垂体柄の非薄あるいはMRIで同定不能
3. 下垂体後葉の形成不全あるいは異所性後葉

### 重症度分類

神経症状・内分泌症状・眼症状ごとの重症度分類は次の通りである。各臓器症状のもっとも重い重症度を患者の重症度とする。ただし、二つの臓器症状の併発は一段階（中等症と軽症の併発は重症に、軽症と軽症の併発は中等症にあげる）、三つの臓器症状の併発は重症度を二段階（三臓器とも軽症でも、全体としては重症とする）あげる。

### 神経症状

重症児に関する大島分類（参考1）、精神保健福祉手帳診断書における「G40てんかん」の障害等級判定区分（参考2）

重症 大島分類1-4。大島分類5-9に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級1級相当の発作。

中等症 大島分類5-9。大島分類10-16に聴覚障害、てんかん、摂食・呼吸障害等の併発症状を併発する場合。てんかん障害等級2級相当の発作。

軽症 大島分類17-20。大島分類22-25。てんかん障害等級3級相当の発作。

### 内分泌症状

重症 新生児の呼吸障害あるいは症候性低血糖を伴う場合。（前葉ホルモン分泌不全によるもの）

中等症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を二つ以上合併する場合。

軽症 重症以外の内分泌症状、ホルモン分泌異常を一つ持つ場合。

### 眼症状

重症 矯正しても、両眼の視力が0.05未満の場合

中等症 矯正しても、両眼の視力が0.3未満の場合

軽症 矯正しても、片眼の視力が0.3未満の場合

### 参考1 重症児に関する大島分類

					(IQ)	知的障害
21	22	23	24	25	71~80	境界
20	13	14	15	16	51~70	軽度
19	12	7	8	9	36~50	中等度
18	11	6	3	4	21~35	重度
17	10	5	2	1	0~20	最重度
走れる 歩ける 歩行障害 座れる ねたきり						

### 参考2 精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

てんかん発作のタイプと頻度	等級
ハ、二の発作が月に1回以上ある場合	1級程度
イ、口の発作が月に1回以上ある場合 ハ、二の発作が年に2回以上ある場合	2級程度
イ、口の発作が月に1回未満の場合 ハ、二の発作が年に2回未満の場合	3級程度

#### 「てんかん発作のタイプ」

- イ 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

### 3) 治療 治療指針

根本的な治療法はないが、内分泌症状にはホルモン補充療法が奏効する。

### 4) 鑑別診断

Aicardi 症候群：脳梁欠損、大脳皮質形成異常、スパズム発作を主体とするてんかん発作、網脈絡膜異常を特徴とし、患者の多くは女児である。

無眼球症・小眼球症：先天的に眼球の形成不全を呈し、視神経も低形成をきたす。透明中隔

欠損、内分泌症状は伴わない。

5) 最近のトピックス

特記事項なし。

6) 本病名の関連資料・リンク(注2)

- 1、 小児慢性特定疾病情報センターホームページ内：中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群) [http://www.shouman.jp/details/11\\_3\\_7.html](http://www.shouman.jp/details/11_3_7.html)
- 2、 OMIM # 182230 SEPTOOPTIC DYSPLASIA  
<http://www.omim.org/entry/182230>
- 3、 Fard MA, et al. Septo-optic dysplasia. Ped Endocrinol Rev 8:18-24, 2010.
- 4、 温井めぐみ. Septo-optic dysplasia 小児例に関する画像的検討. 脳と発達 43(1), 5-9, 2011-01-01
- 5、 平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究班」総括・分担研究報告書

## 資料5 現在の診断病名，診断基準の妥当性の検討（メール会議）

### 【指定難病、小児慢性疾病の疾患名】

Q 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群と記載されていますが、いかがでしょうか。

A 透明中隔欠損を示す症例は半数程度と言われてはいますが、下垂体機能不全（画像としての異形成ではなく）も7割程度言われており、「様々な病態を網羅した正式名称」として何がふさわしいかは難しい問題であり、この研究の必要性の本質的なところでは、日本小児神経学会用語集改訂第2版に準拠して、Septo-optic dysplasia 中隔視神経異形成症としております。

小児慢性特定疾患指定委嘱の際にはde Morsier症候群の病名も併記されていたのですが、de Morsierさんがはじめて報告したのではなく、現在は使用されなくなっていますので、混乱を避けるために省きました。

我々の研究班は「中隔視神経異形成症」で統一しています。「中隔視神経異形成」も「中隔視神経異形成症」も同程度に用いられますが、「中隔視神経異形成」だと構造異常のみが強調されるため、疾病としての性質を表すため、「中隔視神経異形成症」を採用しています。

今後の改訂において、指定難病「中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群」および小児慢性特定疾患「中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)」の病名を我々の研究班の「中隔視神経異形成症」に統一したいと考えます。

### 【診断基準の妥当性の検討】

#### 指定難病の診断基準

#### < 診断基準 >

#### I. 主要臨床症状

1. 眼症状(眼振・視力障害・半盲・斜視・小眼球)
2. 下垂体機能低下症(成長ホルモン分泌不全性低身長、中枢性甲状腺機能低下症、二次性副腎皮質機能低下症、低ゴナドトロピン性性腺機能低下症、中枢性尿崩症)。ただし、ゴナドトロピン分泌亢進による思春期早発症状を認めることもある。

#### II. 重要な検査所見

1. 眼底検査で視神経低形成を認める。
2. 頭部MRIで、正中脳構造の異常(透明中隔欠損、脳梁欠損、視交叉低形成)を認める。

#### III. その他の所見

## 1. 発達遅滞 / 知的障害

### < 診断のカテゴリー >

1 かつ II2、または、II1 かつ II2、または、2 かつ II2 を満たす時、本症と診断する。

2 の下垂体症状は初期には認められないことが多い。

III1 は正常から重度まで幅広い。

### 研究班の診断基準

以下の 3 項目のうち、少なくとも 2 項目を満たすものを中隔視神経異形成症と診断する。

透明中隔欠損を認める

下記の内分泌異常を認める

視神経低形成(片側性もしくは両側性)を認める

(内分泌異常は初期には認められないことが多く、もしくは を認める場合は思春期まで内分泌異常の発現に注意が必要である)

### 【診断の問題点】

当研究班の診断基準においては脳形成異常の基準は透明中隔欠損であるが、現在の難病指定においては脳の形成異常として、透明中隔欠損または脳梁欠損または視交叉低形成のいずれかとされている。従って診断基準においては、眼症状(I-1)かつ視交叉低形成(II-2)を満たした場合にも、中隔視神経形成異常症の難病指定となる。この場合、研究班の診断基準(上述)では本症の診断には合致しない。我々の研究班では「中隔視神経異形成症」は眼症状のみではなく、透明中隔欠損という脳形成異常、下垂体機能異常を含む広い臨床病態とし、研究班での診断基準が実臨床において診断、治療に有用かつ妥当であることを一昨年、昨年の研究で明らかにしてきた。今後このエビデンスに基づいた難病指定、小児慢性疾病の診断基準の改訂にむけ努力する必要がある。

資料 6

臨床調査個人

134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

新規 更新

基本情報

受給者番号					
姓(かな)	名(かな)				
姓(漢字)	名(漢字)				
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1.男 2.女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(かな)	名(かな)			
	姓(漢字)	名(漢字)			
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄( )				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度	1 2 3 4 5
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである				
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない				
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない				
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい				
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

診断基準に関する事項

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 眼症状 ( 眼振 視力障害 半盲 斜視 小眼球 )	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 下垂体機能低下症 成長ホルモン分泌不全性低身長 中枢性甲状腺機能低下症 二次性副腎皮質機能低下症 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 中枢性尿崩症	1.該当 2.非該当 3.不明

**B. 検査所見**

1. 眼底検査で視神経低形成を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部 MRI で、正中脳構造の異常（以下 a. ~ c. ）を認める a. 透明中隔欠損      b. 脳梁欠損      c. 視交叉低形成	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

**C. その他の所見**

発達遅滞 / 知的障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------	--------------------

**< 診断のカテゴリー >**

A の 1. かつ B の 2. を満たす
B の 1. かつ B の 2. を満たす
A の 2. かつ B の 2. を満たす
いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など**

--

**発症と経過**

症状出現時期					
眼症状	西 暦 年 月	内分泌症状	西 暦 年 月	神経症状	西 暦 年 月

**重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

視覚障害： 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
下垂体機能低下症を認め、ホルモン補充療法が必要である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
以下の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」( 2 ) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
「G40 てんかん」の障害等級が 1 級程度で、能力障害評価 1~5 のいずれかを満たす 「G40 てんかん」の障害等級が 2 級程度で、能力障害評価 3~5 のいずれかを満たす 「G40 てんかん」の障害等級が 3 級程度で、能力障害評価 4~5 のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

ハ、二の発作が月に 1 回以上ある（1 級程度）
イ、口の発作が月に 1 回以上ある、またはハ、二の発作が年に 2 回以上ある（2 級程度）
イ、口の発作が月に 1 回未満、またはハ、二の発作が年に 2 回未満である（3 級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

	1.精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
	2.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
	3.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
	4.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
	5.精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり								
開始時期	西暦 年 月			離脱の見込み		1.あり 2.なし			
種類	1.気管切開孔を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器								
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行								
生活状況	食事 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	自立 助	部分介助	全介助	車椅子とベッド間の 移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	自立 介助	軽度介助	部分介助	全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	印 記載年月日：西暦 年 月 日 自筆または

- ・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ありません。  
(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ります。)
- ・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か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。