

## 資料 10

<診断基準> カーニー複合

### A.主要徴候

- 1.点状皮膚色素沈着(口唇、結膜、眼角、外陰部)\*
- 2.粘液腫(皮膚、粘膜)\*\*
- 3.心粘液腫\*\*
- 4.乳房粘液腫症\*\*、または脂肪抑制 MRI で乳房粘液腫症を疑わせる所見
- 5.原発性色素性結節状副腎皮質病変(PPNAD)\*\*、またはデキサメサゾン負荷試験(Liddle 法)における尿中グルココルチコイドの奇異性陽性反応
- 6.成長ホルモン産生腺腫\*\*による先端肥大症
- 7.大細胞石灰型セルトリ細胞腫\*\*、または精巣超音波検査での石灰化像
- 8.甲状腺癌\*\*、または若年者における甲状腺超音波検査での低エコー多発結節。
- 9.砂腫状黒色神経鞘腫\*\*
- 10.青色母斑、類上皮性青色母斑(多発性)\*\*
- 11.乳管腺腫(多発性)\*\*
- 12.骨軟骨粘液腫\*\*

(\*点状皮膚色素沈着については、診断に際し、当該疾病に関する十分な経験が必要であるため、皮膚科専門医による診察が望ましい。)

(\*\*病理診断で確定したもの)

### B.補足診断項目

- 1.一親等以内にカーニー(Carney)複合罹患者の存在

## 2.PRKAR1A 遺伝子の不活化変異

### <診断のカテゴリ>

Definite: A項目の1つ以上と、B項目の2を満たす。

Probable: A項目の1つ以上と、B項目の1を満たす。または、A項目のうち2つ以上。

### <重症度分類>

1)または 2)に該当するものを対象とする。

1)手術適応者及び術後1年間以内の患者。

2)下記に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、中等症以上を対象とする。

軽症: 血清 GH 濃度 1ng/mL 未満

血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 未満

治療中の合併症がある。

中等症: 血清 GH 濃度 1ng/mL 以上 2.5ng/mL 未満

血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以上

臨床的活動性(頭痛、発汗過多、感覚異常、関節痛のうち、2つ以上の臨床症状)を認める。

重症: 血清 GH 濃度 2.5ng/mL 以上

血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以上

臨床的活動性及び合併症の進行を認める。

※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.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ものについては、医療費助成の対象とする。