

診断の手引き **改定案最終**（仁尾班、日本小児栄養消化器肝臓病学会）

A. 主症状

- 1) 原因不明の子宮内胎児死亡
- 2) 新生児期の全身状態不良あるいは、多臓器障害
- 3) 新生児期の原因不明の肝不全あるいは、肝硬変
- 4) 新生児期の敗血症に起因しない播種性血管内凝固障害

B. 血液・画像・病理所見、家族歴

- 1) フェリチン高値
- 2) MRI T2強調画像で肝臓以外の臓器に鉄沈着を示唆する低信号を認める
- 3) 口唇小唾液腺生検や剖検により肝臓以外の臓器（唾液腺、甲状腺、膵臓、心臓）への鉄沈着が組織学的に証明される
- 4) 同一の母から出生した同胞が新生児ヘモクロマトーシスと診断されている

C. 鑑別診断

- 1) ニーマン・ピック病 C型（血清オキシステロール、filipin染色、遺伝子診断）
- 2) 高チロシン血症（タンデムマス検査、血中・尿中アミノ酸分析）
- 3) 先天性胆汁酸異常症（血中・尿中胆汁酸分析、遺伝子診断）
- 4) ミトコンドリア病（臓器や皮膚線維芽細胞を用いた組織中呼吸鎖酵素活性測定、遺伝子診断）
- 5) 血球貪食症候群（血球貪食像、NK細胞活性、遺伝子診断）

<診断のカテゴリー> Cの鑑別疾患を除外し、項目Aの症状の少なくとも一つを満たし、かつ、項目Bの少なくとも二つを満たすものを確定診断とする。