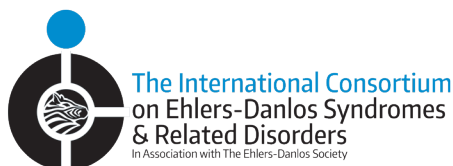


関節過可動型 エーラス・ダンロス症候群 Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS) 診断基準

この診断チェックリストは
あらゆる分野の医師がエーラス・ダンロス症候群を
診断できるようにするためのものです

配布元:



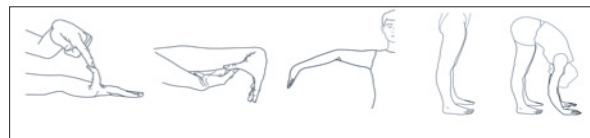
患者氏名: _____ 生年月日: _____ 診察日: _____ 計測担当: _____

関節過可動型エーラス・ダンロス症候群の臨床診断には、下記のすべての基準（1、2、3）が同時に満たされる必要があります。

基準1 – 全身の一般的な関節の過可動性:

以下のいずれかを選択基準:

- | | | |
|---|------|-----------------|
| ☐ 思春期と思春期前の子供 | 6点以上 | ペイトンスコア: ____/9 |
| ☐ 思春期の男性、思春期後の女性 50才まで | 5点以上 | |
| ☐ 50才以上 | 4点以上 | |



もしも、ペイトンスコアが年齢と性別に応じた基準を1ポイント下回る場合、次のうちの2つ以上が満たされる必要があります:

- ☐ あなたは今（もしくはかつて）膝を曲げずに手を床につくことができましたか？
- ☐ あなたは今（もしくはかつて）親指を曲げて前腕に触れることができますか？
- ☐ 子供の頃、体を奇妙な形に曲げて友達を楽しませ驚かせたり股割りができたりしませんでしたか？
- ☐ 子供の頃か10代の頃、肩か膝小僧を1回でも脱臼したことがありますか？
- ☐ あなたは自分を「二重関節」だと思いますか？

基準2 – 次の特徴(A、BまたはC)のうち2つ以上が当てはまる必要があります

特徴A: (5つ当てはまる必要があります)

- ☐ 非常に柔らかいもしくはベルベット／ビロード状の皮膚 (Velvety skin)
- ☐ 軽度の皮膚の過伸展性 (Hyperextensibility)
- ☐ 体脂肪や体重の大幅な増減の既往がない、思春期の男女、成人男性、または思春期前の女性の背中、鼠径部、太腿、乳房および／または腹部にある原因不明のストレッチマーク、伸展線、線状萎縮、皮膚裂線または赤斑 (Striae distensae or rubae)
- ☐ かかとの両側の圧迫性丘疹 (Bilateral piezogenic papules of the heel)
- ☐ 何度も繰り返すもしくは複数箇所の腹部ヘルニア (Abdominal hernia(s))
- ☐ 古典的エーラス・ダンロス症候群に見られる紙質状ヘモジデリン傷跡 (Papyraceous and/or hemosideric scars) の形成を伴わない萎縮性瘢痕 (Atrophic scarring) が少なくとも2箇所以上にある
- ☐ 病的肥満やその他の既知の遺伝性疾患の病歴のない小児、男性、未産婦の骨盤底直腸脱および子宮脱 (Pelvic floor rectal and/or uterine prolapse)
- ☐ 歯が密集している (Dental crowding)、高いまたは狭い口蓋 (High or narrow palate)
- ☐ 以下の1つ以上の定義を満たすクモ指症:
 - ①リストサイン Wrist sign (Walker sign) が両手で陽性。②サムサイン Thumb sign (Steinberg sign) が両手で陽性。
- ☐ 腕を広げて測った長さが身長との比率で ≥ 1.05
- ☐ 僧帽弁逸脱 (MVP) が軽度以上であることが厳密な心エコー検査を行い確認できる
- ☐ 大動脈基部拡張がZスコア $> +2$

特徴区分A合計: ____/12

特徴B

- ☐ 家族歴が陽性: 関節過可動型エーラス・ダンロス症候群の診断基準を満たす一親等血縁者が1人以上存在する

特徴C: (少なくとも1つに当てはまる)

- ☐ 少なくとも3か月間毎日繰り返される2箇所以上の手足の筋骨格系の痛み
- ☐ 3か月以上続く慢性的な広範囲の痛み
- ☐ 外傷歴のない再発性関節脱臼または明らかな関節不安定性

基準3 – 次の前提条件をすべて満たさなければなりません

1. 皮膚の異常な脆弱性がないこと、ある場合、他のタイプのエーラス・ダンロス症候群の診断の検討を促す必要があります。
2. 自己免疫性リウマチ性疾患を含む他の遺伝性および後天性結合組織疾患がないこと。後天性の結合組織疾患（全身性エリテマトーデス、関節リウマチなど）を患っている患者の場合、hEDSを追加診断するには、基準2の特徴AとBの両方を満たす必要があります。基準2の特徴C（慢性的な痛みおよび／または不安定性）は、診断基準にカウントすることはできません。
3. 低血圧症、筋緊張低下症および／または結合組織の弛緩 (Hypotonia and/or connective tissue laxity) による関節の過可動性も含む他の疾患の除外診断を行うこと。代替診断および診断カテゴリーには、神経・筋疾患（例: ベスレムミオパシー）、結合組織の他の遺伝性疾患（例: 他のタイプのエーラス・ダンロス症候群、ロイス・ディーツ症候群、マルファン症候群）、および骨系統疾患（例: 概要骨形成不全症）が含まれますが、これらに限定されません。これらの除外診断は、各疾患の診断ガイドに示されている通り、病歴、身体検査、および／または分子遺伝学的検査に基づく場合があります。

診断:

*性別は出生時の性別で割り当てられます。

性ホルモンレベルを変える治療後の関節の過可動性の変化について

現時点では具体的な追加ガイダンスを提供するためのデータはありません。

