

都 8 0 原発性骨髄線維症（旧称：骨髄線維症）

（診断基準）

以下の[1]から[3]までの大項目を全て満たし、かつ、[4]の小項目（1）から（5）までのいずれか1項目以上を満たすもの

大項目

- [1] 巨核球の増殖と異形成を認め、細網線維又はコラーゲン線維化を伴う。あるいは、細網線維の増生が認められない場合には、巨核球の増殖と異形成に加え、顆粒球系細胞の増加や、しばしば赤芽球系の抑制を伴う、年齢に比しての骨髄細胞数の増加を認める（線維化前の原発性骨髄線維症）。
- [2] BCR-ABL1+慢性骨髄性白血病、真性多血症、本態性血小板血症、骨髄異形成症候群や、その他の骨髄系腫瘍の診断基準を満たさない。
- [3] JAK2, CALR, あるいは MPL の変異が存在する。これらの変異を認めない場合には、他のクローナルマーカー^{*1}が検出されるか、あるいは他の疾患による反応性骨髄線維症^{*2}ではないことが必要である。

※1 上記の3つの主要な変異を認めない場合は、ASXL1、EZH2、TET2、IDH1/IDH2、SRSF2、SF3B1 などしばしば骨髄線維症に認められる随伴変異の有無を検証することが、クローン性増殖であるかを決めるのに有用である。

※2 感染症、自己免疫疾患、慢性炎症、ヘアリー細胞白血病や他のリンパ系腫瘍、転移性腫瘍、中毒による（慢性）骨髄障害などがあげられる。

[4] 小項目（2回連続して当てはまるもの）

- （1） 貧血（合併疾患によるものではない）
- （2） 白血球増多（11,000/ μ L以上）
- （3） 触知可能な脾腫
- （4） 血清LDHの増加
- （5） 末梢血中に赤芽球、骨髄芽球が出現

(重症度分類等)

以下の「予後分類」に基づく、「リスク分類」により判定した「重症度」が重症となるものを対象とする。

- ・ 予後分類

年齢 > 65 歳	1
持続する症状 ^{※1}	1
Hb < 10g/dL	1
WBC > 25, 000/ μ L	1
末梢血芽球 \geq 1%	1
血小板 < 10 万/ μ L	1
赤血球輸血依存 ^{※2}	1
予後不良染色体 ^{※3}	1

※1 10%以上の体重減少、発熱、盗汗

※2 骨髓線維症に関連し、赤血球輸血による加療を要する症候性貧血、またはその既往

※3 複雑核型、あるいは括弧内の染色体異常を1つあるいは2つ含む (+8、-7/7q-、i(17q)、-5/5q-、12p-、inv(3)、11q23 translocation)

- ・ リスク分類（予後分類の該当項目数）

低リスク	0
中間-1リスク	1
中間-2リスク	2 又は 3
高リスク	\geq 4

- ・ 重症度

中間-2リスク以上（該当項目数2以上）を重症とする。

ただし、中間-1リスク（該当項目数1）であり、経過観察中に中間リスク-2以上のリスクへの増悪を示唆する所見が得られ、JAK2阻害薬の使用や、造血細胞移植が必要となった場合は重症とする。

※ 診断基準及び重症度分類等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、認定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、認定基準上に特段の規定がない場合には、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. 上記の診断基準を満たし、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。