

(1) チャージ症候群

【診断基準】

遺伝子解析にて *CHD7* 遺伝子に変異を認めれば CHARGE 症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、下記の症状のうち、必発症状を有し、大症状 2 以上または大症状 1＋小症状 2 を有する場合、CHARGE 症候群と臨床診断される。

I. 必発症状：

- ① 耳介奇形・難聴
- ② 低身長
- ③ 精神発達遅滞

II. 大症状：

- ① 眼コロボーマ（種類を問わない）
- ② 後鼻孔閉鎖または口蓋裂
- ③ 顔面神経麻痺または非対称な顔

III. 小症状：

- ① 心奇形
- ② 食道気管奇形
- ③ 矮小陰茎または停留精巣（男児）または小陰唇低形成（女児）

【重症度分類】

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、βブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合