

(12) 色素失調症

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 顔以外に出現する紅斑：生後1週から4ヶ月の間に出現し一般に線状に分布する。後に小水泡となる。
2. 線状、渦巻状の色素沈着：生後4ヶ月から16歳の間に見られる。主に体幹に、ブラッシュコ線に沿って出現し思春期に消退する。
3. 線状または斑状に脱色し萎縮した皮膚：思春期から成人期に見られる。

B 小症状

1. 歯牙異常（歯牙欠損、部分または完全無歯症、小歯症、歯牙形態異常等）
2. 毛髪異常（脱毛、羊毛状の毛）
3. 爪の異常（隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症）
4. 網膜周辺部の血管新生

C 遺伝学的検査

IKBKG 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める

[診断のカテゴリー]

Definite: Aのうち1つ以上+Cを認めるもの。

Probable:

- (1) Aの2項目+B-1を認めるもの。
- (2) Aの2項目+B-2を認めるもの。
- (3) Aの2項目+B-3を認めるもの。
- (4) Aの2項目+B-4を認めるもの。

【重症度分類】

- 1) ~4) のいずれかを満たす場合を対象とする。
 - 1) ①modified Rankin Scale (mRS)、日本脳卒中学会による②食事・栄養、③呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
 - 2) 難治性てんかんの場合：主な抗てんかん薬2~3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による）
 - 3) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でⅡ度以上に該当する場合。
 - 4) 腎疾患を認め、CKD重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。