

(14) コステロ症候群

【診断基準】

- 1) 特徴的な症状を認め、生殖細胞系列において HRAS 遺伝子変異が同定される。
- 2) 下記の 7 項目をすべて満たす。
 - ・特徴的な顔貌・毛髪
 - ・出生後の哺乳障害
 - ・手掌・足底の深いしわ
 - ・相対的大頭症
 - ・心疾患：肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈など
 - ・アキレス腱の硬化
 - ・精神遅滞
- 1) または 2) を対象とする。

<参考>臨床症状とその合併頻度

- ・特徴的な顔貌 (92%)
- ・出生後の哺乳障害 (88%)
- ・手足の深いしわ (88%)
- ・精神遅滞 (81%)
- ・相対的大頭症 (85%)
- ・カールしていくて疎な毛髪(77%)
- ・柔らかく緩い皮膚 (77%)・短頸(58%)
- ・指関節の可動性亢進 (58%)
- ・心疾患 (73%)～肥大型心筋症 (58%)、不整脈 (30%)
- ・患者の約 15% に悪性腫瘍 (膀胱癌、神経芽細胞腫、横紋筋肉腫など) を合併

(注) 本診断基準は未成年にのみ適用される (成人以降に診断される例が確認されていない)。

【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 ブロックラ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

又は 腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする