

(15) 鎖骨・頭蓋異形成症

【診断基準】

☐ 必須症状

鎖骨の欠損ないし低形成。

頭蓋縫合の骨化遅延

歯芽の萌出遅延

☐ 診断を支持する所見

過剰歯

☐ 十分条件

RUNX2 遺伝子に変異を認める

【重症度分類】

modified Rankin Scale (mRS) の評価スケールを用いて、3 以上を対象とする。