

(17) トリーチャーコリンズ症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 頬部低形成
2. 眼瞼裂斜下
3. 小顎症
4. 小耳症・外耳奇形

B 小症状

下眼瞼のコロボーマ

C 遺伝学的検査

TCOF1, POLR1D, POLR1C 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 2 つ以上 + C をみとめるもの。

Probable: A のうち 3 つ以上 + B を認めるもの。

【重症度分類】

1) ~ 5) のいずれかを満たす場合を対象とする。

1) ① modified 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。

5) ポリソムノグラフィーから得られた無呼吸低呼吸指数 (Apnea Hypopnea Index : AHI) から、AHI が 1 時間当たり 20 回以上の場合経鼻的持続陽圧呼吸療法の治療適応となり、重症に該当する。