

#### (18) ヤング・シンプソン症候群

##### 【診断基準】

原因遺伝子（KAT6B 等）に変異を認めればヤング・シンプソン症候群と診断が確定する。  
変異を認めない場合もあり、下記の症状の組み合わせがあれば臨床診断される。

##### A 主要臨床症状

1. 眼瞼裂狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌
2. 精神遅滞：中等度から重度
3. 眼症状：眼瞼裂狭小を必須として付随する弱視・鼻涙管閉塞など
4. 骨格異常：内反足など
5. 内分泌学的異常：甲状腺機能低下症
6. 外性器異常：主に男性で停留精巣および矮小陰茎

主要臨床症状のうち 1－3 を必須とし、4 項目以上を満たす場合にヤング・シンプソン症候群と臨床診断

##### 【重症度分類】

1) ～ 3) のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合：主な抗てんかん薬 2 ～ 3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、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定義）。

2) 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。

3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合。