

(19) ウィリアムズ症候群（小慢：循環器）

【診断基準】

乳幼児期からの成長障害・低身長、精神発達遅滞、妖精様顔貌：elfin face（太い内側眉毛、眼間狭小、内眼角贅皮、腫れぼったい眼瞼、星状虹彩、鞍鼻、上向き鼻孔、長い人中、下口唇が垂れ下がった厚い口唇、開いた口など）によりウィリアムズ症候群を疑い、以下を実施。

FISH 法により ELN 遺伝子を含むプローブで、7q11.23 微細欠失を認める場合、ウィリアムズ症候群と確定診断する。

【重症度分類】

1. 小児例（18 才未満） 小児慢性疾病（小児循環器学会）の状態の程度に準ずる。
治療中又は次の①から⑨のいずれかが認められる場合

- ①肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上）
- ②肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上）
- ③ 2 度以上の房室弁逆流
- ④ 2 度以上の半月弁逆流
- ⑤圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄
- ⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック
- ⑦左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下
- ⑧心胸郭比 60%以上
- ⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄

2. 成人例 下記に該当する者を対象とする。 ・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。