(2) 口-顔-指症候群 I 型 (OFD)

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

- 1.唇小帯の過形成
- 2.鼻翼の低形成

B 小症状

- 1.手指の左右非対称
- 2.不規則な指の短縮
- 3.弯指または合指または短指または多指
(上記の大症状・小症状のいずれも乳幼児期から認められる)

C. 遺伝学的検査

OFD1 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 1 つ以上+C を認めるもの。

Probable:

- (1) A の 2 項目+B-1 を認めるもの。
- (2) A の 2 項目+B-2 を認めるもの。
- (3) A の 2 項目+B-3 を認めるもの。

【重症度分類】

1) ~ 4) のいずれかを満たす場合を対象とする。

1) ①modified 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。