

(22) コフィン-シリス症候群

【診断基準】

原因遺伝子（ARID1A 遺伝子、ARID1B 遺伝子、SMARCB1 遺伝子、SMATCA4 遺伝子、SMARCE1 遺伝子、PHF6 遺伝子、SOX11 遺伝子等）のいずれかに変異を認めればコフィン-シリス症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期より A の大基準を全て認めれば臨床診断する。

A. 臨床症状

大基準：

1. 第 5 指爪と末節骨の低～無形成
2. 発達遅滞、知的障害
3. 顔貌上の特徴

特徴の強い（coarseness）顔貌を呈する場合もあれば（古典型/A 型）、それほど特徴の強くない場合もある（バリエーション型/B 型）が以下を参照。

- ・濃い眉毛と長い睫毛～薄く細く弓状の眉毛
- ・幅広い鼻梁・鼻先
- ・厚い上下口唇を伴った幅広い口～薄い上口唇

小基準：

4. 外胚葉系の異常（多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い）
5. 成長障害（小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症）
6. 臓器異常（先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴）

B 遺伝学的検査 ARID1A 遺伝子、ARID1B 遺伝子、SMARCB1 遺伝子、SMATCA4 遺伝子、SMARCE1 遺伝子、PHF6 遺伝子、SOX11 遺伝子に変異を認める。

【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。