(23) 第 14 番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患

【診断基準】

乳・幼児期からの特徴的な小胸郭を認め、下記の症状より第 14 番染色体父親性ダイソミー候群が疑われる場合、14 番染色体インプリンティング領域内のメチル化可変領域である IG-DMR、MEG3-DMR の高メチル化を認めれば、第 14 番染色体父親性ダイソミー候群と診断する。

I 主症状

- ・乳・幼児期からの特徴的な小胸郭（コートハンガー型、ベル型）と呼吸障害
- ・腹壁の異常（臍帯ヘルニア、腹直筋離開）
- ・前額部突出、眼瞼裂狭小、平坦な鼻梁、小顎、前向き鼻孔、突出した人中を含む特徴的顔貌
- ・妊娠中羊水過多および胎盤過形成

II 副症状

- ・発達遅延
- ・摂食障害
- ・翼状頸・短頸
- ・喉頭軟化症
- ・関節拘縮
- ・側弯症
- ・鼠径ヘルニア

【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。