

(25) アンジェルマン症候群

【診断基準】

15 番染色体の 15q11.2-15q11.3 領域に欠失・片親性ダイソミー・インプリンティング異常のいずれかを認める、ないし原因遺伝子（UBE3A 遺伝子等）に変異を認め、下記の症状 3 および 4 を伴う場合、アンジェルマン症候群と診断が確定する。

I. 主要臨床症状

1. 容易に引き起こされる笑い
2. 失調性歩行
3. 下顎突出を含む特徴的な顔貌
4. 精神発達遅滞
5. てんかん発作

【重症度分類】

1. 小児例（18 才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。
症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

2. 成人例 1) ～ 2) 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) 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。