

(26) ピット・ホプキンス症候群 (Pitt-Hopkins 症候群)

【診断基準】

A 主症状

1. 小頭症
2. 発達遅滞
3. 特徴的顔貌 (wide mouth)
4. 一過性の過呼吸[NO1] またはてんかん

B 遺伝学的検査

TCF4 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 2 項目+B を認めるもの。

Probable : A の 4 項目を認めるもの。

【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。