

(28) アペール症候群 (尖頭合指症)

【診断基準】

当研究班においても昨年度診断基準を策定していたが、下記の研究班の試みにより、指定難病に採択されたため、当研究班においてもその診断基準に準拠することとした。なお、この診断基準は「症候性頭蓋縫合早期癒合症（クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ビクスラー症候群）に対する治療指針の作成および新規治療法の開発に関する研究」（研究代表者 神奈川県立こども医療センター形成外科 部長 小林眞司）によって策定された。

(1) 症状

1. 頭蓋 頭蓋縫合早期癒合、水頭症、キアリ奇形
2. 顔面 眼球突出、斜視、高口蓋、口蓋裂、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉鎖、伝音性難聴
3. 頸部 脊髄空洞症、環軸椎脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 骨性合指/趾症、肩関節形成不全、肘関節形成不全
5. 心・血管 ファロー四徴症など先天性心疾患
6. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2) 検査所見

クルーゾン症候群に準ずる。

(3) 遺伝学的検査

約5つの FGFR2 変異が報告されているが、IgII ドメインの変異 Ser252Try が 2/3、IgIII ドメインの変異 Pro253Arg が約 1/3 に認められ、他の変異はまれである。

【重症度分類】

指定難病に承認された重症度分類（「症候性頭蓋縫合早期癒合症（クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ビクスラー症候群）に対する治療指針の作成および新規治療法の開発に関する研究」（研究代表者 神奈川県立こども医療センター形成外科 部長 小林眞司）に準拠する。

以下のいずれかを満たす場合を対象とする。

- ① modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、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。
- ② 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満
- ③ 聴覚障害：高度難聴以上