

(29) クルーゾン病

【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じることとした。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、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 臨床上的表現型において指趾の異常はないことが原則であるが、橈尺骨癒合や表現型の異なる亜型が存在する。
5. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2) 検査所見

1. 画像検査所見

単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィー、頭部 X 線規格写真、オルソパントモ写真などで頭蓋内圧亢進、頭蓋縫合早期癒合、顔面骨の低形成を認める。

2. 眼科的所見

視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで頭蓋内圧亢進、斜視、眼球突出を認める。

3. 耳鼻科的所見

単純頭部 X 線写真、CT、ポリソムノグラフィーなどで上気道閉塞を認める。聴力検査、CT、鼓膜所見などで滲出性中耳炎、外耳道狭窄/閉鎖を認める。

(3) 遺伝学的検査

ほとんどが FGFR2 の IgIII a/c ドメイン（エクソン 7-9）に集中している。また、皮膚に黒色表皮症（acanthosis nigricans）を伴うクルーゾン症候群では、FGFR3 遺伝子の transmembrane domain に異常（FGFR3 : Ala391Glu）が認められる。

【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）に準じる。

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