

(3) フリーマンシーエルドン症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 下顎のH字型のしわ
2. 指関節の尺側偏位
3. 指関節の屈曲拘縮

B 遺伝学的検査

MYH3、TPM2、TNNI2、TNNI3 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 のうち 2 つ以上 + B を認めるもの

Probable : A の 3 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。