

(30) コフィンローリー症候群

【診断基準】

原因遺伝子（RPS6KA3 遺伝子等）に変異を認めればコフィンローリー症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期より下記の症状を全て認めれば臨床診断する。

I. 主要臨床症状

1. 眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌
2. 比較的幅広い近位から遠位にかけて狭くなる際立った先細りの指
3. 精神発達遅滞

【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

2. 成人例

1) ～ 3) 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) 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。 3) 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。