

(33) ウィーバー症候群

【診断基準】

原因遺伝子（EZH2 遺伝子等）に変異を認めればウィーバ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1～4全ての症状があれば臨床診断される。

I. 主要臨床症状

1. 過成長

2. 骨年齢の進行

3. 平坦な後頭、眼裂斜下、大きな耳、長い鼻中を含む特徴的な顔貌（ソトス症候群とは異なり、長頭ではなく短頭である。）

4. 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

又は 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、βブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

又は 腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする

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。