

(34) シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群

【診断基準】

必須症状

出生時および出生後の過成長・大頭症

特徴的顔貌

診断を支持する所見

巨舌

多指症・副乳・爪低形成

正中線上の先天奇形

易腫瘍発生性

男児

十分条件

GPC3 遺伝子変異を認める

【重症度分類】

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