

(35) ベックウィズ-ヴィーデマン症候群

【診断基準】

主症状 3 つ以上または主症状 2 つと副症状 1 つ以上があれば、ベックウィズ-ヴィーデマン症候群と臨床診断される。下記の部分症状に加えて、11 番染色体の 11p15 領域を含む染色体異常ないしインプリンティング異常、もしくは原因遺伝子（*CDKN1C* 遺伝子等）に変異を認めれば、遺伝学的に確定診断される。

I. 主症状

- ・巨舌
- ・巨大児
- ・腹壁欠損（臍帯ヘルニア、腹直筋解離、臍ヘルニア）
- ・耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩
- ・片側肥大
- ・胎児性腫瘍

II. 副症状

- ・新生児期低血糖
- ・腹腔内臓器腫大
- ・腎奇形

【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