

(36) 歌舞伎症候群

【診断基準】

主要臨床症状 1 より歌舞伎症候群が疑われ、原因遺伝子 (KMT2D 遺伝子 (別名: MLL2 遺伝子)・KDM6A 遺伝子等) に変異を認めれば歌舞伎症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期から下記の症状を全て満たせば臨床診断される。

I. 主要臨床症状

1. 下眼瞼外側 1/3 の外反・切れ長の眼瞼裂を含む特徴的な顔貌
2. 指尖部の隆起
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

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

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。