

(37) ハーラーマン・ストライフ症候群

【診断基準】

主要徴候 7 個全てを認めれば、ハ-ラマン・ストライフ症候群と診断する

I 主症状

1. 特長的顔貌（短頭、薄い口唇、小さな鼻）
2. 歯牙異常
3. 低身長（ $< 2SD$ ）
4. 薄い毛髪
5. 皮膚萎縮
6. 両側小眼球症（ $< 2SD$ ）
7. 先天性白内障

【重症度分類】

- 1) ～ 5) のいずれかを満たす場合を対象とする。
- 1) ①modified Rankin Scale (mRS)、日本脳卒中学会による②食事・栄養、③呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。
- 2) 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）
- 3) 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。
- 4) 腎疾患を認め、CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。
- 5) ポリソムノグラフィーから得られた無呼吸低呼吸指数（Apnea Hypopnea Index : AHI）から、AHI が 1 時間当たり 20 回以上の場合経鼻的持続陽圧呼吸療法の治療適応となる場合。