

(38) 1q 重複症候群

【診断基準】

Definite を対象とする

A 主症状

1. 精神発達遅滞
2. 成長障害

B 遺伝学的検査

- 1 番染色体長腕に部分重複を認める

〔診断のカテゴリー〕

Definite : A の 2 項目 + B を認めるもの

〔診断のための参考所見〕

中等度から重度の知的障害、成長障害、特徴的顔貌（逆三角形の顔、大頭症、耳介の奇形など）、骨格系の異常を特徴とする。中枢神経症状や心疾患、呼吸器疾患、消化奇形の異常や腎尿路系の異常を伴うこともある。上記の症状を認める際に、染色体検査を実施する。症状のみから確定診断を行うことはできないが、染色体検査により確定診断を行うことが可能である。

【重症度分類】 1) ～ 4) 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。