

(39) 9q34 欠失症候群

【診断基準】

Definite を対象とする

A 主症状

1. 小頭症または短頭症を伴う重度の知的障害（特に言語発達の遅れ）
2. 成長障害

B 遺伝学的検査

1. 9 番染色体 q34 に欠失を認める
2. EHMT1 遺伝子異常を認める

〔診断のカテゴリー〕

Definite

- (1) A の 2 項目 + B-1 を認めるもの
- (2) A の 2 項目 + B-2 を認めるもの

（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。