

(40) ビールズ症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 多発性関節拘縮
2. 耳介の変形
3. 長い四肢を伴った細く長い四肢

B 小症状

1. 舟状頭
2. 乏しい皮下脂肪組織

C. 遺伝学的検査

FBN2 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める

[診断のカテゴリー]

Definite : A のうち 1 つ以上 + C を認めるもの。

Probable : A の 3 項目 + B の 2 項目

【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。