

(41) カムラティ・エンゲルマン症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

I の主要 3 症状を認め、原因遺伝子 (TGFB1) に変異を認める場合に、カムラティ・エンゲルマン病と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、下記の 3 主症状を全て認め、副症状のいずれかを認めれば、カムラティ・エンゲルマン病と診断する。

A 大症状

1. 体幹に比して長い四肢
2. 四肢の疼痛
3. 骨幹の紡錘性肥厚

B 小症状

1. 頭蓋骨肥厚
2. 脳神経麻痺

C. 遺伝学的検査

TGFB1 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 3 項目 + C を認めるもの。

Probable:

- (1) A の 3 項目 + B-1 を認めるもの。
- (2) A の 3 項目 + B-2 を認めるもの。

【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。