

(42) コルネリア デ ランゲ症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 主症状

1. 眉毛癒合
2. 知的障害
3. 成長障害（身長ないし体重が3パーセントイル未満）

B 小症状

1. 長い人中または薄い上口唇
2. 長い睫毛
3. 小肢症または第5指短小または乏指症

C. 遺伝学的検査

NIPBL・SMC1A・SMC3・RAD21・HDAC8 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 : A の 3 項目 + B の 3 項目を認めるもの

【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。