

(43) スミス・レムリ・オピッツ症候群

【診断基準】

Definite および probable を対象とする

A 大症状

1. 第2趾と第3趾の合趾症
2. 小頭症を伴う知的障害
3. 眼瞼下垂

B 小症状

1. 口唇口蓋裂
2. 46,XY 患者における女性外性器

C 遺伝学的検査

1. DHCR7 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める
2. 血中7デヒドロコレステロールの上昇（血清中で 2.0 mg/dl 以上）を認める

〔診断のカテゴリー〕

Definite:

- (1) A のうち2つ以上+C-1を認めるもの。
- (2) A のうち2つ以上+C-2を認めるもの。

Probable:

- (1) A の3項目+B のうち1つ以上を認めるもの。

【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。