

(44) ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 出生後の重度の成長障害（生後 6 か月以降の身長と体重が  $-3SD$  以下）
2. 白髪または脱毛、小顎、老化顔貌、突出した眼、の 4 症候中 3 症候以上
3. 頭皮静脈の怒張、皮下脂肪の減少、強皮症様変化 の 3 症候中 2 症候以上
4. 四肢関節拘縮と可動域制限

B 小症状

1. 胎児期には成長障害を認めない
2. 精神発達遅滞を認めない

C 遺伝学的検査

LMNA 遺伝子に G608G (コドン 608[GGC] > [GGT]) 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 4 項目 + B の 2 項目を認めるもの

【重症度分類】

1) ~ 5) のいずれかを満たす場合を対象とする。

1) ① modified 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。

5) 進行性の皮膚の拘縮