

(45) ランガー・ギーディオン症候群

【診断基準】

Iの主要症状のうち5症状を認め、8番染色体 q24 に欠失を認める場合に、ランガー・ギーディオン症候群と診断が確定する。

I 主症状

1. 薄い毛髪
2. 洋梨上の鼻
3. 円錐骨端
4. 多発性軟骨性外骨腫
5. 発達遅滞

【重症度分類】

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養・補聴器の利用のうち一つ以上を行う場合