

(5) シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群

【診断基準】

☐ 必須症状

頭蓋縫合早期癒合症

くも状指

☐ 診断を支持する所見

漏斗胸、鳩胸

☐ 十分条件

SKI 遺伝子に変異を認める

【重症度分類】

1. 小児例（18 才未満）

小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。

現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、 β ブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 大動脈瘤破裂の場合、または破裂が予想される場合

2. 成人例

1) ～ 2) のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 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。

2) 大動脈基部病変 ($Z \geq 2$) が認められる場合。