

(8) スティックラー症候群

**【診断基準】**

Definite および Probable を対象とする

A 主症状

1. 低身長
2. 関節変形または拘縮

B 小症状

1. 小顎症または顔面中部低形成
2. U字型口蓋裂
3. 進行性近視 または網膜硝子変性
4. 難聴

C 単純 X 線検査

1. 脊椎・骨端・骨幹端の全てまたはいずれかの異形成
2. 椎体または恥骨の骨化遅延

D 遺伝学的検査

1. 2型コラーゲン遺伝子変異
2. 9型または11型コラーゲン遺伝子変異

[診断のカテゴリー]

**Definite:** A のうち1つ以上+Cのうち1つ以上+Dのうち1つ以上を認めるもの。

**Probable:** A の2項目+Bのうち1つ以上+C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。