

(11) ゴールデンハー症候群

【診断基準】

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

1. 頬部低形成
2. 小顎症
3. 小耳症・外耳形態異常

B 小症状

1. 先天性心疾患
2. 腎形態異常
3. 脊椎形態異常
4. 顔面形態異常の非対称性

[診断のカテゴリー]

Definite : A の 3 項目+B のうち 1 つ以上を認めるもの。

Probable : A の 2 項目+B のうち 2 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。