

(32) PCS/MVA 症候群（染色分体早期解離／多彩異数性モザイク症候群）

【診断基準】

下記の臨床症状を持ち、特徴的な染色体所見を示した場合、PCS(MVA)症候群と診断する。

【臨床症状】

主症状

- ① 出生前から始まる低身長と低体重
- ② 小頭症、両眼の白内障
- ③ Dandy-Walker 奇形、生後数ヶ月から始まる難治性けいれん
- ④ ウィルムス腫瘍または横紋筋肉腫の合併

副症状

- ① 小眼球症
- ② 口蓋裂
- ③ 外性器異常
- ④ 肥満

【染色体所見】

染色分体早期解離（PCS）陽性細胞を 49～87%、かつ多彩異数性モザイク（MVA）陽性細胞を 10%以上認める。

【重症度分類】

腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。