

## 202 スミス・マギニス症候群

### ○ 概要

#### 1. 概要

17番染色体短腕の中間部欠失による先天異常症候群である。特徴的な顔貌、精神発達の遅れ、先天性心疾患、難治性てんかん、自傷行為、行動異常を呈する。レム睡眠の減少や欠如による睡眠障害を認める患者もいる。

#### 2. 原因

2本の17番染色体の一方で、17p11.2領域の欠失が原因である。欠失領域内の *RAI1* 遺伝子が発症に関与していると考えられているが詳細は不明である。

#### 3. 症状

特徴的な顔貌、精神発達の遅れ、自傷行為、行動異常を呈する。レム睡眠の減少や欠如による睡眠障害を認める患者もいる。約半数の患者で心疾患を認める。

#### 4. 治療法

てんかんに対しては必要に応じて薬物療法、心疾患に対しては必要に応じて手術や薬物療法を行う。

#### 5. 予後

主に難治性てんかんの併存及び合併する心疾患が生命予後に影響を与える。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数  
100人未満
2. 発病の機構  
不明(染色体異常による。)
3. 効果的な治療方法  
未確立(本質的な治療法はない。種々の合併症に対する対症療法。)
4. 長期の療養  
必要(発症後生涯継続又は潜在する。)
5. 診断基準  
あり(学会作成の診断基準あり。)
6. 重症度分類
  1. 小児例(18歳未満)  
小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。
  2. 成人例  
以下の1)~3)のいずれかを満たす場合を対象とする。
    - 1)難治性てんかんの場合。
    - 2)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。
    - 3)気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合。

○ 情報提供元

「顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群(スミスーマゲニス症候群を含む)の3次元デジタル画像解析の復元データに基づく診断基準の作成と患者数の把握に関する研究班」

研究代表者 国立成育医療研究センター 臨床検査部 部長 奥山虎之

「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

研究代表者 国立成育医療研究センター 病院長 松井陽

## <診断基準>

**Definite** を対象とする。

下記の臨床症状により、スミス・マギニス症候群を疑い、*RAI1* 遺伝子を含む17番染色体短腕に欠失を認める場合か、原因遺伝子(*RAI1* 遺伝子等)に点変異を認めるときに、スミス・マギニス症候群と診断が確定する。欠失や変異を認めない場合には診断不能である。

### I. 主要臨床症状

1. 睡眠障害
2. 短頭を伴う平坦な顔を含む特徴的な顔貌
3. 短指
4. 精神発達遅滞

## <重症度分類>

### 1. 小児例(18歳未満)

小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。

### 2. 成人例

1)～3)のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合: 主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、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来す状態(日本神経学会による定義)。

2) 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。

## NYHA 分類

I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。 日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない。
II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時又は軽労作時には無症状。 日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。 日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。 心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。 わずかな身体活動でこれらが増悪する。

NYHA: New York Heart Association

NYHA 分類については、以下の指標を参考に判断することとする。

NYHA 分類	身体活動能力 (Specific Activity Scale; SAS)	最大酸素摂取量 (peakVO <sub>2</sub> )
I	6METs 以上	基準値の 80%以上
II	3.5～5.9 METs	基準値の 60～80%
III	2～3.4 METs	基準値の 40～60%
IV	1～1.9 METs 以下	施行不能あるいは 基準値の 40%未満

※NYHA 分類に厳密に対応する SAS はないが、

「室内歩行2METs、通常歩行 3.5METs、ラジオ体操・ストレッチ体操4METs、速歩5～6METs、階段6～7METs」  
をおおよその目安として分類した。

### 3) 気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合。

#### ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。)
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。