

<診断基準>

確定診断例、臨床診断例を対象とする。

原因遺伝子 (*ARID1A* 遺伝子、*ARID1B* 遺伝子、*SMARCB1* 遺伝子、*SMATCA4* 遺伝子、*SMARCE1* 遺伝子、*PHF6* 遺伝子、*SOX11* 遺伝子等) のいずれかに変異を認めればコフィン・シリス症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期よりAの大基準を全て認めれば臨床診断する。

A. 臨床症状

大基準:

1. 第5指爪と末節骨の低～無形成
2. 発達遅滞、知的障害
3. 顔貌上の特徴

特徴の強い (coarseness) 顔貌を呈する場合もあれば (古典型/A 型)、それほど特徴の強くない場合もある (バリエーション型/B 型) が以下を参照。

- ・濃い眉毛と長い睫毛～薄く細く弓状の眉毛
- ・幅広い鼻梁・鼻尖
- ・厚い上下口唇を伴った幅広い口～薄い上口唇

小基準:

4. 外胚葉系の異常 (多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い)
5. 成長障害 (小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症)
6. 臓器異常 (先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴)

B 遺伝学的検査

ARID1A 遺伝子、*ARID1B* 遺伝子、*SMARCB1* 遺伝子、*SMATCA4* 遺伝子、*SMARCE1* 遺伝子、*PHF6* 遺伝子、*SOX11* 遺伝子に変異を認める。

<重症度分類>

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きたす状態。(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。安静時また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 ₂)
I	6 METs 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、直近6ヵ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者については、医療費助成の対象とする。