

<診断基準>

Definite を対象とする。

軟骨無形成症の診断基準

A 症状

1. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長
($-3SD$ 以下の低身長、指極/身長 <0.96 の四肢短縮)
2. 特徴的な顔貌(頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出) : 頭囲 $>+1SD$
3. 三尖手(手指を広げた時に中指と環指の間が広がる指)

B 検査所見

単純 X 線検査

1. 四肢(正面) 管状骨は太く短い、長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形(カップング)、大腿骨頸部の短縮、大腿骨近位部の帯状透亮像、大腿骨遠位骨端は特徴的な逆 V 字型、腓骨が脛骨より長い(腓骨長/脛骨長 >1.1 、骨化が進行していないため乳幼児期には判定困難。)
2. 脊椎(正面、側面) 腰椎椎弓根間距離の狭小化(椎弓根間距離 $L4/L1<1.0$)(乳児期には目立たない)、腰椎椎体後方の陥凹。
3. 骨盤(正面) 坐骨切痕の狭小化、腸骨翼は低形成で方形あるいは円形、臼蓋は水平、小骨盤腔はシャンパングラス様。
4. 頭部(正面、側面) 頭蓋底の短縮、顔面骨低形成。
5. 手(正面) 三尖手、管状骨は太く短い。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

骨系統疾患(軟骨低形成症、変容性骨異形成症、偽性軟骨無形成症など。臨床症状、X 線所見で鑑別し、鑑別困難な場合、遺伝子診断を行う。)

D 遺伝学的検査

線維芽細胞増殖因子受容体 3 型(FGFR3)遺伝子の G380R 変異を認める。

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち 3 項目 +、Bのうち 5 項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの。または、

Probable、Possible のうち D を満たしたもの。

Probable: Aのうち 2 項目以上 +、Bのうち 3 項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: Aのうち 2 項目以上 + Bのうち 2 項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの。

＜重症度分類＞

脊髄管狭窄症を認め、modified Rankin Scale(mRS)の評価スケールを用いて、3以上を対象とする。

日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale	参考にすべき点
0 まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がともにない状態である
1 症候はあっても明らかな障害はない： 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2 軽度の障害： 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3 中等度の障害： 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4 中等度から重度の障害： 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5 重度の障害： 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6 死亡	

日本脳卒中学会版

呼吸 (R)

0. 症候なし。

1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

※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。