

告示	番号	28	神経・筋疾患
	疾病名	25 から 27 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	

23 から 25 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症

そのた、じゅうどのずがいこつそうきゅごうしょう

概念・定義

複数の頭蓋骨早期癒合に伴う複雑な頭蓋（顔面）変形を伴う頭蓋骨多縫合早期癒合症の中で、クルーゾン病、アペール症候群以外のものを対象とする。症候性としては Pfeiffer 症候群、Carpenter 症候群、Antley-Bixler 症候群、Seather-Chotzen 症候群などが相当する。この他にも稀少症候群、あるいは分類不能の多縫合早期癒合症を対象とする。

症状

頭蓋骨多縫合早期癒合による搭状頭蓋・短頭蓋・クローバリーフ変形など多彩な頭蓋変形を生じる。前頭蓋底狭小に伴う眼窩狭小により眼球突出を伴うことも少なくない。重度の精神運動発達障害を伴うことが多く、無呼吸発作・上気道感染など重度の医療介入が必要となる。長期的な生命予後は不良である。

合併症

しばしば、手指・足趾・四肢の癒合・形成不全・形態異常、上気道狭窄による呼吸不全、耳管狭窄による難聴、キアリ奇形、水頭症を合併し、疾患治療経過が重症化する。

治療

頭蓋変形に対しては、頭蓋骨拡大形成術、頭蓋延長器装着術などが行われる。通常、1 回の手術で完治することは難しく、複数回の手術を段階的に行う。合併する水頭症・キアリ奇形に対しては、頭蓋内圧亢進の程度・症状の有無及び重症度を検討し、治療の必要性及び治療時期を判断する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_9_26.html