

資料1 有馬症候群の臨床診断基準

- A 重度の精神運動発達遅滞
- B 小脳虫部欠損・低形成（脳幹部の形態異常を伴うことがある）
- C 乳幼児期から思春期に生ずる進行性腎機能障害
- D 病初期からみられる視覚障害（網膜部分欠損などを伴うことあり）
- E 片側あるいは両側性の眼瞼下垂様顔貌（症状の変動があることがある）

A-Dは必須の症状。Eがない場合は疑いとする。

A-Bは乳幼児期よりみられ、C-Dは進行とともに顕在化してくることがある。

参考所見

1、臨床所見

顔貌の特徴：眼瞼下垂、眼窩間解離、鼻根扁平、大きな口

病初期から脱水、成長障害、不明熱をみることがある。

2、検査所見

血液検査：貧血、高BUN、高クレアチニン血症など

尿検査：低浸透圧尿、高β2マイクログロブリン尿、NAG尿

網膜電位（ERG）検査：反応消失または著減

頭部CT、MRI検査：小脳虫部欠損・低形成、脳幹低形成

腎CT、MRI、超音波検査：多発性腎嚢胞

腎生検：ネフロン癆

腹部エコー検査：脂肪肝、肝腫大、肝硬変などの肝障害
