

## 四肢形成不全の診断基準

### A 症状

1. 片側または両側上肢の、ある部分から遠位が完全に欠損している
2. 片側または両側上肢の、中間部分が完全に欠損しているが遠位部分は存在する
3. 片側または両側前腕の、橈側または尺側から遠位部分が完全に欠損している
4. 片側または両側前腕の、橈側または尺側が欠損しているが遠位部分は存在する
5. 片側または両側下肢の、ある部分から遠位が完全に欠損している
6. 片側または両側下肢の、中間部分が完全に欠損しているが遠位部分は存在する
7. 片側または両側下腿の、脛骨側または腓骨側から遠位部分が完全に欠損している
8. 片側または両側下腿の、脛骨側または腓骨側が欠損しているが遠位部分は存在する

### B 検査所見

1. X線像における手根骨・足根骨・短管骨のいずれかの欠損
2. X線像における長管骨の欠損
3. X線像における長管骨の短縮を伴う変形

### C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

手指・足趾の単純な短縮(短指症など)、多指・趾症、欠損を伴わない合指・趾症、全身の骨成長障害に伴う四肢短縮(成長ホルモン分泌不全症、軟骨無形成症など)

### D 遺伝学的検査(参考所見)

1. *WNT3* 遺伝子の異常(無四肢症)
2. *LMBR1* 遺伝子の異常(欠手足症)
3. *TBX3* 遺伝子の異常(尺骨・乳房症候群)
4. *TBX5* 遺伝子の異常(Holt-Oram 症候群)
5. *SALL4* 遺伝子の異常(Okhiro 症候群: Duane-橈骨列異常)
6. *BHLHA9* 遺伝子の異常(Gollop-Wolfgang complex)
7. *RBM8A* 遺伝子の異常(血小板減少症・橈骨欠損)
8. *NSDHL* 遺伝子または *EBP* 遺伝子の異常(CHILD 症候群: 先天性片側異形成, 魚鱗癬, 四肢欠損)
9. *FANCA*, *FANCB*, *FANCC*, *BRCA2*, *FANCE*, *FANCF*, *XRCC9* 遺伝子のいずれかの異常(Fanconi 貧血)

< 診断のカテゴリー >

Definite: Aのうち1項目以上 + Bのうち1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1項目以上