

## 資料 I-2 スタージ・ウェーバー症候群の診断基準・重症度分類

### <診断基準>

#### A 基本所見

- 1 頭蓋内軟膜毛細血管奇形
- 2 顔面ポートワイン母斑（毛細血管奇形）
- 3 脈絡膜血管腫または緑内障

#### B 症状

- 1 てんかん
- 2 精神運動発達遅滞
- 3 運動麻痺
- 4 視力・視野障害
- 5 片頭痛

#### C 検査所見

##### 1 画像検査所見

MRI：ガドリニウム増強において明瞭となる頭蓋軟膜毛細血管奇形、罹患部位の脳萎縮、患側脈絡叢の腫大、白質内横断静脈の拡張

CT：頭蓋内石灰化を認める

SPECT：頭蓋内軟膜毛細血管奇形部位の低血流域

FDG-PET：頭蓋内軟膜毛細血管奇形部位の糖低代謝

##### 2 生理学的所見

脳波：患側の低電位徐波、発作時の律動性棘波または鋭波

#### D 鑑別診断

その他の神経皮膚症候群

#### E 遺伝学的検査

*GNAQ* 遺伝子の変異

頭蓋内軟膜血管腫と顔面ポートワイン母斑（毛細血管奇形）に関して

### <診断のカテゴリー>

以下の場合に確定診断される。

Aの1項目以上満たし、かつBの2項目以上を有するもの

## <重症度分類>

### てんかんおよび精神運動発達遅滞

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、障害者総合支援法における障害支援区分、精神症状・能力障害二軸評価を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価
1 級程度	1-5 すべて
2 級程度	3-5 のみ
3 級程度	4-5 のみ
発作なし	4-5 のみ

### 精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

てんかん発作のタイプと頻度	等級
ハ、ニの発作が月に1回以上ある場合	1 級程度
イ、ロの発作が月に1回以上ある場合 ハ、ニの発作が年に2回以上ある場合	2 級程度
イ、ロの発作が月に1回未満の場合 ハ、ニの発作が年に2回未満の場合	3 級程度

「てんかん発作のタイプ」

- イ 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

### 能力障害評価

判定に当たっては、以下のことを考慮する。

- ① 日常生活あるいは社会生活において必要な「支援」とは助言、指導、介助などをいう。
- ② 保護的な環境(例えば入院・施設入所しているような状態)でなく、例えばアパート等で単身生活を行った場合を想定して、その場合の生活能力の障害の状態を判定する。

1 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る。

- 適切な食事摂取、身の清潔保持、金銭管理や買い物、通院や服薬、適切な対人交流、身の安全保持や危機対応、社会的手続きや公共施設の利用、趣味や娯楽あるいは文化的社会的活動への参加などが自発的に出来るあるいは適切に出来る。
- 精神障害を持たない人と同じように日常生活及び社会生活を送ることが出来る。

2 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。

- 「1」に記載のことが自発的あるいは概ね出来るが、一部支援を必要とする場合がある。

- 例えば、一人で外出できるが、過大なストレスがかかる状況が生じた場合に対処が困難である。
- デイケアや就労継続支援事業などに参加するもの、あるいは保護的配慮のある事業所で、雇用契約による一般就労をしている者も含まれる。日常的な家事をこなすことは出来るが、状況や手順が変化したりすると困難が生じることがある。清潔保持は困難が少ない。対人交流は乏しくない。引きこもりがちではない。自発的な行動や、社会生活の中で発言が適切に出来ないことがある。行動のテンポはほぼ他の人に合わせる事ができる。普通のストレスでは症状の再燃や悪化が起きにくい。金銭管理は概ね出来る。社会生活の中で不適切な行動をとってしまうことは少ない。

3 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする。

- 「1」に記載のことが概ね出来るが、支援を必要とする場合が多い。
- 例えば、付き添われなくても自ら外出できるものの、ストレスがかかる状況が生じた場合に対処することが困難である。医療機関等に行くなどの習慣化された外出はできる。また、デイケアや就労継続支援事業などに参加することができる。食事をバランスよく用意するなどの家事をこなすために、助言などの支援を必要とする。清潔保持が自発的かつ適切にはできない。社会的な対人交流は乏しいが引きこもりは顕著ではない。自発的な行動に困難がある。日常生活の中での発言が適切にできないことがある。行動のテンポが他の人と隔たってしまうことがある。ストレスが大きいと症状の再燃や悪化を来しやすい。金銭管理ができない場合がある。社会生活の中でその場に適さない行動をとってしまうことがある。

4 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する。

- 「1」に記載のことは常時支援がなければ出来ない。
- 例えば、親しい人との交流も乏しく引きこもりがちである、自発性が著しく乏しい。自発的な発言が少なく発言内容が不適切であったり不明瞭であったりする。日常生活において行動のテンポが他の人のペースと大きく隔たってしまう。些細な出来事で、病状の再燃や悪化を来しやすい。金銭管理は困難である。日常生活の中でその場に適さない行動をとってしまいがちである。

5 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない。

- 「1」に記載のことは支援があってもほとんど出来ない。
- 入院・入所施設等患者においては、院内・施設内等の生活に常時支援を必要とする。在宅患者においては、医療機関等への外出も自発的にできず、付き添いが必要である。家庭生活においても、適切な食事を用意したり、後片付けなどの家事や身の周りの清潔保持も自発的には行えず、常時支援を必要とする。

## 運動麻痺

下記の Modified Rankin Scale を用いて、中等症以上に該当する患者を対象とする。

軽症：0-2

中等症：3-4

重症：5

#### Modified Rankin Scale

- 0 まったく症候がない。
- 1 症候が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。
- 2 軽度の障害；発症以前の活動が全て行える訳ではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える。
- 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。
- 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。
- 5 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする。

#### 参考

- 0 自覚症状および他覚徴候がともにない状態である。
- 1 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 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 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 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 常に誰かの介助を必要とする状態である。

#### 視力・視野障害

下記の尺度を用いて、中等症以上に該当する患者を対象とする。

軽症：1

中等症：2

重症：3-4

判定に当たっては、矯正視力、視野ともに良好な目の測定値を用いる。

- 1 矯正視力 0.7 以上かつ視野狭窄なし
- 2 矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり
- 3 矯正視力 0.2-0.7
- 4 矯正視力 0.2 未満