

資料 1. Schaaf-Yang 症候群診断基準

A. 主要臨床症状

1. 精神運動発達遅滞
2. 新生児期の筋緊張低下
3. 乳児期の哺乳不良（しばしば経管栄養を必要とする）
4. 遠位側優位の関節拘縮

B. しばしば認める症状・所見

1. 自閉スペクトラム症
2. 特徴的な顔貌（浅い鼻唇溝、大きな耳）
3. 睡眠時無呼吸
4. 低身長（しばしば成長ホルモン分泌不全が認められる）
5. 体温調整障害
6. 呼吸障害（しばしば新生児から乳児期に気管内挿管、人工換気を必要とする）
7. 便秘
8. 胃食道逆流症
9. 脊柱側弯症
10. 斜視などの眼科的異常
11. 性腺機能低下症（特に男児）
12. 小さな手足

C. その他の参考所見

- ・ 当初 Prader-Willi 症候群(PWS)を疑われたが、遺伝学的解析によって否定された症例がしばしば認められる。
- ・ PWS の症状と比較すると、過食や乳児期以降の体重増加が少なく、発達の遅れは重度なことが多い。
- ・ 日本人では感染症を契機に脳症に類似した退行を示す症例が報告されている。

D. 検査所見

- ・ 父親アレル由来 *MAGEL2* 遺伝子の短縮型変異の存在  
(現時点で、遺伝子検査は確定診断に必須)

確実例：A-1 と A-4 に加えて A2 もしくは A3 を認め、D を満たす場合。

疑い例：A-1 に加えて、A-2 もしくは A-3 もしくは A-4 を認め、D を満たす場合。

		確実例			疑い例			
A 臨床症状	① 発達遅滞	○	○	○	○	○	○	○
	② 筋緊張低下	○	○		○	○		
	③ 哺乳不良	○		○	○		○	
	④ 関節拘縮	○	○	○				○
D	<i>MAGEL2</i> 遺伝子変異	○	○	○	○	○	○	○