

レット症候群診断基準 改訂版(2010年版)

生後頭囲の成長速度が遅延する場合は診断を考慮する

典型的・古典的レット症候群の診断要件

1. 回復期や安定期が後続する退行期があること
2. すべての主要診断基準とすべての除外診断基準を満たすこと

非典型的・亜型レット症候群の診断要件

1. 回復期や安定期が後続する退行期があること
2. 主要診断基準 4 項目のうち 2 つ以上を満たすこと
3. 支持的診断基準 11 項目のうち 5 つ以上を満たすこと

主要診断基準

1. 合目的な手の運動機能を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること
2. 音声言語を習得後、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること
3. 歩行の異常: 歩行障害、歩行失行
4. 手の常同運動: 手をねじる・絞る、手を叩き・鳴らす、口に入れる、手洗いやこするような自動運動

典型的レット症候群のための除外基準

1. 原因が明らかな脳障害(周産期・周生期の脳損傷、神経代謝性疾患、重度感染症などによる脳炎、脳症など)
2. 生後 6 か月までに出現した精神運動発達の明らかな異常

非典型的レット症候群診断のための支持的診断基準

1. 覚醒時の呼吸異常
2. 覚醒時の歯ぎしり
3. 睡眠リズム障害
4. 筋緊張異常
5. 末梢血管運動反射異常
6. 側弯・前弯
7. 成長障害
8. 小さく冷たい手足
9. 不適切な笑いや叫び
10. 痛覚への反射鈍麻
11. 目によるコミュニケーション、じっとみつめるしぐさ

Neul JL et al. *Ann Neurol* 68:944-950,2010、レット症候群 診療ガイドブック、2015 年より引用

注: 音声言語コミュニケーション消失の判断は、患児が発語・発声を最もできる状態を基準にしている。
症状は診察時に認められなくても過去に存在すれば支持的診断基準を満たしたと判断。