

V. その他

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

フール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)の診断方法の確立と治療法の開発研究班班会議 (代表研究者 保住 功)

日時：平成25年2月2日(土) 13:00~15:30

場所：岐阜薬科大学大学院講義室 (2F, 医学部との連絡橋渡って左)

- 1 中国からの *SLC20A2* 変異についての報告 (文献紹介)
岐阜薬科大学 薬物治療学 金子雅幸
- 2 日本の症例における *SLC20A2* 変異についての検索
岐阜薬科大学 薬物治療学 / 岐阜大学 神経内科 山田 恵
- 3 *PiT2 (SLC20A2)* の機能解析について
岐阜薬科大学 薬物治療学 位田雅俊
- 4 フール病及び関連疾患における *SLC20A2, RNASEH2B* の解析
東京大学 神経内科 田中真生・辻 省次
- 5 フール病患者の歯髄よりの iPS 細胞の作製と検索
岐阜大学 口腔病態学 柴田敏之
- 6 総括 & 総合討論 (診断基準・患者・家族の語りによる質的研究)
岐阜薬科大学 薬物治療学 保住 功




研究班班会議の参加をご希望の方は下記へeメールかfaxでご連絡下さい
e-mail: hozumi@gifu-pu.ac.jp or fax: 058-230-8121
事務局：〒501-1196岐阜市大学西1-25-4 岐阜薬科大学
薬物治療学研究室内 担当：道家 Tel: 058-230-8121

岐阜大学病院神経内科専門外来のご案内

ファール病・関連脳内石灰化症のため受診をお考えの皆様へ

URL: <http://www.med.gifu-u.ac.jp/neurology/fahr.html>

 岐阜大学大学院 医学系研究科
神経内科・老年学分野

HOME	ご挨拶	教室構成	外来診療	受診をお考えの皆様へ	医療関係者の皆様へ	研究	後期研修	Link
------	-----	------	------	------------	-----------	----	------	------

ファール病

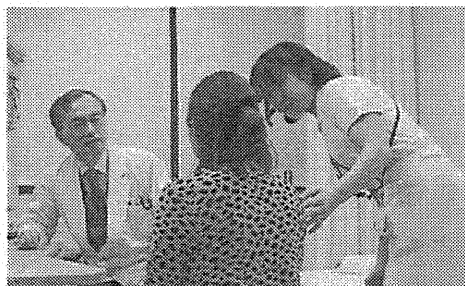
受診をお考えの皆様へ
Consultation

[HOME](#) > [ファール病・関連脳内石灰化症のため受診をお考えの皆様へ](#)

ファール病・関連脳内石灰化症のため、受診をお考えの皆様へ Consultation on Fahr's disease or Calcification

是非、御相談ください

- ・岐阜大学神経内科・老年科では、「ファール病(特発性大脳基底核石灰化症)の分子病態の解明」研究班の外来窓口を担当しております。
- ・「ファール病」、「原因不明の脳内石灰化症」などの診断を受けて、お悩みの方、一度検査を受けたい方、セカンド・オピニオンを受けたい方、遺伝カウンセリングを受けたい方は、遠慮なく、下記へご連絡ください。
- ・診断の確認のために、一度は岐阜大学病院の神経内科専門外来受診の予約をとって、受診することをお願いしております。
- ・初回診察は一日ですみませんが、その後、精査のため一泊入院をお願いすることがございます。

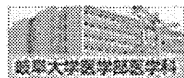


- ・担当者: 保住 功(客員臨床教授、岐阜薬科大学薬物治療学教授)

・連絡(予約)方法:

1. 電話で連絡: 058-230-8121 (岐阜薬科大学薬物治療学教授室に直通)
(不在の際は、お名前と電話番号をお伝えください。折り返しお電話させていただきます)
2. メールで連絡: hozumi@gifu-pu.ac.jpまで
3. ファックスで連絡: 058-230-8121

[このページの先頭へ](#)



岐阜大学大学院 医学系研究科 神経内科・老年学分野

[ご挨拶](#) | [教室構成](#) | [外来診療](#) | [受診をお考えの皆様へ](#) | [医療関係者の皆様へ](#) | [研究](#) | [後期研修](#) | [リンク](#)

[▶ サイトマップ](#) ▶ [お問い合わせ](#)

診断基準について

暫定的な提案

特発性両側性大脳基底核石灰化症 (IBGC) 診断基準 (今後の遺伝子検査、生化学的検査のため)

1. 頭部 CT 上、両側基底核に明らかに病的な石灰化を認める。
加齢に伴う生理的石灰化と思われるものを除く (高齢者における淡蒼球の点状の石灰化など)
小脳歯状核の石灰化の有無は問わない。
下記の文献における調査のように、頭部 CT で淡蒼球の石灰化は、約 20% に点状、2~3% に斑状に認め、頻度も加齢とともに増大する傾向があり、年齢を考慮する必要がある。
Yamada M, Asano T, Okamoto K, Hayashi Y, Kanematsu M, Hoshi H, Akaiwa Y, Shimohata T, Nishizawa M, Inuzuka T, Hozumi I. High frequency of calcification in basal ganglia on brain computed tomography images in Japanese older adults. *Geriatr Gerontol Int.* 2012 Dec 21.
2. なんらかの進行性の神経症状を呈する
具体的には、頭痛、精神症状 (脱抑制症状、アルコール依存等)、精神発達遅延、認知症、パーキンソニズム、不随意運動 (PKC 等)、小脳症状など
3. 下記に示すような脳内石灰化をきたす疾患が除外できる
副甲状腺疾患 (血清 Ca、P、iPTH が異常値)、偽性偽性副甲状腺機能低下症 (Albright 徴候を認める)、ミトコンドリア脳筋症、Cockayne 症候群、Aicardi-Goutières 症候群、Down 症候群、膠原病、血管炎、感染 (HIV 脳症等)、中毒、外傷などを除外する。
他に文献上、稀なものとして、炭酸脱水酵素 II 欠損症、Hallervorden-Spats 病、oculodentodigital dysplasia(ODCC)、lipoid proteinosis、Nasu-Hakola 病、Moebius 症候群、Alexander 病などがある。
4. 家族歴のある症例ないし *SLC20A2* 等の原因遺伝子異常が判明した症例は症状、画像所見を問わず FIBGC に分類する。

注

- ・上記診断基準においては、初老期に前頭・側頭型の認知症をきたす小阪・柴山病 (DNTE) との鑑別ができないが、確定診断は病理診断に基づき、原因遺伝子やバイオマーカーが確定しない現状においては、分類が困難な症例も多く、あえて区別しない。ただし、DNTE 疑いありの注釈を添える。
- ・家族例においては、近年、約 4 割で、リン酸トランスポーターである PiT-2 等の遺伝子 *SLC20A2* の変異が判明し、FIBGC は 1~4 型に分類されており、他疾患の可能性も踏まえ、遺伝子検査が望まれる。

参考資料

Familial Idiopathic Basal Ganglia Calcification (FIBGC) の診断基準の日本語訳

- 1、両側基底核石灰化
- 2、進行性の神経症状
- 3、生化学的異常を認めない
- 4、感染、中毒ないし外傷の原因がない
- 5、家族歴

患者さんへの e メール通信

平成 24 年度班会議後の通信

様

花だよりが聞かれる季節になりましたが、いかがお過ごしでしょうか。
先だって平成 25 年 2 月 2 日(土) 岐阜薬科大学にて班研究の会議が開催されました。
これまで患者さんの全国からの登録数は 180 名です。その中には殆ど無症状で、
それまで脳内の石灰化もわからず、偶然頭部 CT で見つかった方もおられます。
全国にはその数の数倍の患者さんがおられると推測されます。決して稀な病気と言う
わけではないと思います。

班研究による研究で、患者さんの中で、リン酸を運搬するタンパク質の異常が
みつき、それが原因である可能性も考えられ、この発見は治療薬の開発の
糸口になるものです。

またそのたんぱく質の異常が見つからなくても、患者さんの iPS 細胞を作ることで、
細胞を用いて病気と同じような状態を作ることができます。
これもまた大いに治療薬の開発へつながります。

今後、患者さんへの医療情報提供、患者さん同士の情報交換を考えた患者会の
育成、医療費が軽減される「特定疾患」としての取り扱いへの申請も
考えていきたいと思えます。

お悩みのこと、病気について聞きたいこと、またご意見などございましたら
下記へご連絡ください。今後もどうかお体を大切にお過ごしください。

ファール病研究班（班長）

保住 功

連絡方法

- 1、E-mail: hozumi@gifu-pu.ac.jp
- 2、お手紙： 〒501-1196 岐阜市大学西 1-25-4 岐阜薬科大学 薬物治療学研究室
- 3、Tel&Fax: 058-230-8121(直通)

(お電話を頂いた時、あいにく不在や不都合な際は、ご用件を伺い、再度こちら
からお電話させていただきますことを予めご了解ください。)

