

断に基づくものであり、その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、本症を強く疑う場合は「DNTC 疑い」ありの注釈を添える。

8. Shibayama H, Kobayashi H, Nakagawa M, Yamada K, Iwata H, Iwai K, Takeuchi T, Mu-Qune X, Ishihara R, Iwase S. *Clinical Neuropatholog.* 1992;11:237-250.

9. Kosaka K. Diffuse neurofibrillary tangles with calcification: a new presenile dementia. *J NeurolNeurosurg Psychiatry.* 1994;57:594-596.

注2 家族例においては、近年、約5割で、リン酸トランスポーターである PiT-2 を code する遺伝子 *SLC20A2* の遺伝子異常が判明し、また PDGF の重要な ligand の一つである PDGF-B を code する遺伝子 *PDGFRB* については、約1割でこの遺伝子変異が認められている。国際的には FIBGC は遺伝子座により 1~5 型に分類されている。他疾患の除外診断には、可能な限り、遺伝子検査が望まれる。

参考資料

海外における **Familial Idiopathic Basal Ganglia Calcification (FIBGC)** の診断基準^{8), 9)}

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

分類	遺伝子座	遺伝子	Code される蛋白質
FIBGC1	14q	<i>MGEA6?</i>	MGEA6
FIBGC2	2q37	—	—
FIBGC3	8p.11.21	<i>SLC20A2</i>	PiT2
FIBGC4	5q.33.1	<i>PDGFRB</i>	PDGF-R β
FIBGC5	22q.13.1	<i>PDGFB</i>	PDGF-B

10. Bonazza S, La Morgia C, Martinelli P, Capellari S. Strio-pallido-dentate calcinosis: a diagnostic approach in adult patients. *Neurol Sci.* 2011;32:537-545.

11. Sobrido MJ, Hopfer S, Geschwind DH. Familial Idiopathic Basal Ganglia Calcification. In: GeneReviews™, editors. NCBI Bookshelf [online]. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1421/> Accessed March 1, 2013.

特定疾患申請用(案)

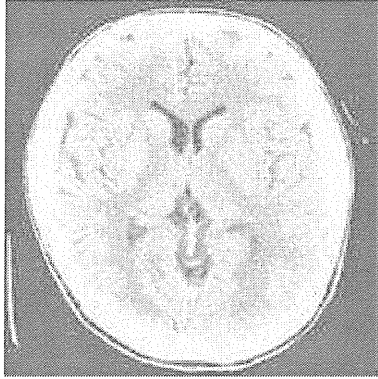
特発性大脳基底核石灰化症 (IBGC) (要介護例)の診断基準

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。 <はい・いいえ>

(加齢に伴う生理的石灰化と思われるものを除く、小脳歯状核等の石灰化の有無は問わない)

始めて頭部 CT で石灰化が見つかった年齢 () 歳

画像所見 (石灰化の部位と広がり) の図示



2. 進行性のなんらかの神経症状を認める。

下記に何らかの神経症状を有する

<はい・いいえ>

該当するもの○をつける。

頭痛、精神症状 (脱抑制症状、アルコール依存症等)、てんかん、精神発達遅延、認知症、パーキンソニズム、不随意運動、発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ (PKC)、小脳症状、その他 ()

始めて症状が認められた年齢 () 歳

日常介護を要する

<はい・いいえ>

3. 日常の介護度 (modified Rankin Scale) :0~6 から選択 する。

0・全く症状なし

1・何らかの症状はあるが障害はない: 通常の仕事や活動は全て行える

2・軽微な障害: これまでの活動の全てはできないが身のまわりのことは援助なしでできる

3・中等度の障害: 何らかの援助を要するが援助なしで歩行できる

4・中等度から重度の障害: 援助なしでは歩行できず, 身のまわりのこともできない

5・重度の障害: ねたきり, 失禁, 全面的な介護

6・死亡する

4. 臨床所見から下記に示す脳内石灰化をきたす疾患が除外できる (除外診断)。

ただし、副甲状腺に関する血液検査は必須である。鑑別診断、除外診断のため、関連の遺伝子検査はできる限り施行することが望ましい。

血清カルシウム (Ca) 値 (mg/dL) (正常参考値 8.5~10.2 mg/dL)

注 血清アルブミン (Alb) が 4.0g/dL 未満の場合は、以下の補正值を用いる

$$\text{補正 Ca(mg/dL)} = \text{測定 Ca(mg/dL)} + 4 - \text{Alb(g/dL)}$$

血清リン (P) 値 (mg/dL) (正常参考値 2.5~4.5 mg/dL)

血清 intact parathyroid hormone (iPTH) 値 (pg/mL) (正常参考値 10~65 pg/dL)

- ・ 副甲状腺疾患 (血清 Ca、P、iPTH の測定は必須) <除外できる・除外できない>
- ・ 偽性偽性副甲状腺機能低下症 (Albright 徴候を認める) <除外できる・除外できない>
(円形顔貌、短躯、第4中手骨・中足骨の短縮や皮下骨腫、肥満などを認める)
- ・ コケイン症候群 <除外できる・除外できない>
(低身長、低体重、小頭症、白内障、網膜色素変性症、難聴、日光過敏症、
精神運動発達遅滞などを認める)
- ・ ミトコンドリア脳筋症 <除外できる・除外できない>
(低身長、知能低下、筋力低下、難聴、嘔吐、皮質盲、痙攣などを認める)
- ・ アイカルディ・ゴーティエ症候群 <除外できる・除外できない>
(小頭症、痙攣、ジストニア姿勢、高度の精神発達遅延などを認める)
- ・ Down 症候群 <除外できる・除外できない>
(低身長、肥満、知的障害、特異的顔貌、先天性心疾患、先天性白内障、
眼振、斜視、屈折異常、難聴などを認める)
- ・ 膠原病、血管炎 <除外できる・除外できない>
- ・ 感染 (HIV 脳症、EB ウイルス等)、中毒、外傷、放射線治療 <除外できる・除外できない>
- ・ 小阪・柴山病 (DNTC) <疑いはあり・疑いなし>
- ・ その他、なんらかの特徴的な所見
特異的な身体的所見、異常を認めた検査値 あり なし
ありの場合、その具体的な内容を記載 ()

5. 家族歴 あり なし
ありの場合、その家系図を図示

6. 遺伝子検査

SLC20A2 の遺伝子変異	あり	なし	未実施
PDGFB/PDGFB の遺伝子変異	あり	なし	未実施
他の遺伝子変異の検索	あり		未実施
これまで施行した遺伝子検査 ()			

