

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

ホルモン受容機構異常に関する調査研究班の診断基準

A 症状

1. 口周囲や手足などのしびれ、錯感覚
2. テタニー
3. 全身痙攣

B 検査所見

1. 低カルシウム血症、正または高リン血症
2. eGFR 30 ml/min/1.73 m² 以上
3. Intact PTH 30 pg/ml 以上

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

ビタミン D 欠乏症

* 血清 25 水酸化ビタミン D (25(OH)D) が 15ng/ml 以上であっても B の検査所見であること。25(OH)D が 15ng/ml 未満の場合にはビタミン D の補充等によりビタミン D を充足させたのちに再検査をおこなう。

D 遺伝学的検査

1. GNAS 遺伝子の変異
2. GNAS 遺伝子の転写調節領域の DNA メチル化異常

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1項目以上+Bのすべてを満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dのいずれかを満たすもの。

Probable: Aのうち1項目以上+Bのすべてを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: Aのうち1項目以上+Bのすべてを満たすもの。

<重症度分類>

下記を用いて重症を対象とする。

重症:PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とすることに加え、異所性皮下骨化、短指趾症、知能障害により日常生活に制約があるもの。

中等症:PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とするもの。

軽症:特に治療を必要としないもの。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。