

<診断基準>

下記1～4の全ての項目を満たすものとする。

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)

小脳歯状核などの石灰化の有無は問わない。

注1 原因によらず、大脳基底核、特に淡蒼球内節は最も石灰化をきたしやすい部位であり、特発性の症例で、1症例を除いてすべて両側性に基底核に石灰化を認めている。

注2 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加する傾向があり、年齢を考慮する必要がある。

2. 何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、アルコール依存症など)、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(PKC など)、小脳症状などがある。

注1 無症状と思われる若年者でも、問診により、しばしば頭痛を認めることがある。またスキップができないなど軽度の運動障害を認めることもある。

注2 脱抑制症状があり、時にアルコール多飲となり、頭部 CT で、脳萎縮が目立つ症例がある。

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。

主なものとして、副甲状腺疾患(血清 Ca、P、iPTH が異常値)、偽性副甲状腺機能低下症(血清 Ca 低値)偽性偽性副甲状腺機能低下症 (Albright 骨異栄養症)、Cockayne(コケイン)症候群、ミトコンドリア脳筋症、Aicardi-Goutières(アイカルディ・ゴージェ)症候群、Down 症候群、膠原病、血管炎、感染(HIV 脳症など、EB ウイルス感染症など)、中毒・外傷・放射線治療などを除外する。

さらに文献上、まれなものとして、炭酸脱水酵素 II 欠損症、Hallervorden-Spatz 病、oculodentodigital dysplasia(ODDD)、lipoid proteinosis、Nasu-Hakola 病、Moebius 症候群、Alexander 病などの報告がある。

4. 家族歴の有無は問わない。家族歴のある症例ないし *SLC20A2* など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1 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(diffuse neurofibrillary tangle with calcification (DNTC))との鑑別が困難であるが、確定診断は病理診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、あえて区別しない。ただし、DNTC 疑いありの注釈を添える。

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 *PDGFB* の遺伝子変異も認められた。国際的には FIBGC は 1～5 型に分類されている。他疾患の除外診断も考え、可能なかぎり、遺伝子検査が望まれる。

<重症度基準>

機能的評価:Barthel Index

85 点以下を医療費助成の対象とする。

	質問内容	点数
1 食事	自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える	10
	部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう)	5
	全介助	0
2 車椅子からベッドへの移動	自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む)	15
	軽度の部分介助または監視を要する	10
	座ることは可能であるがほぼ全介助	5
	全介助または不可能	0
3 整容	自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)	5
	部分介助または不可能	0
4 トイレ動作	自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)	10
	部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する	5
	全介助または不可能	0
5 入浴	自立	5
	部分介助または不可能	0
6 歩行	45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず	15
	45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む	10
	歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能	5
	上記以外	0
7 階段昇降	自立、手すりなどの使用の有無は問わない	10
	介助または監視を要する	5
	不能	0
8 着替え	自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む	10
	部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える	5
	上記以外	0
9 排便コントロール	失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0
10 排尿コントロール	失禁なし、収尿器の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0

※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。