

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

進行性骨化性線維異形成症の診断基準

A 症状

1) 進行性の異所性骨化(以下の特徴を満たす。)

- ・ 乳児期から学童期に初回のフレアアップ(皮下軟部組織の炎症性腫脹)を生じ、その後引き続いて筋肉、腱、筋膜、靱帯などの軟部組織が骨化する。フレアアップは外傷(手術などの医療行為を含む)に引き続いて生じることが多いが、先行する外傷がはっきりしないこともある。フレアアップは移動性のこともある。
- ・ 骨化を生じる順序は、背側から腹側、体幹から四肢、頭側から尾側が典型的で、多くは頭部か背部に初発する。
- ・ 横隔膜、舌、外眼筋、心筋、平滑筋に骨化は生じない。

2) 母趾の変形・短縮(以下の特徴を満たす。)

- ・ 変形・短縮は生下時から認める。
- ・ 変形としては、外反母趾が多く、第一中足骨遠位関節面が傾いていることが多い。
- ・ 短縮は、基節骨、第一中手骨に認める。
- ・ 年齢とともに基節骨と末節骨が癒合することがある。

3) その他の身体的特徴

- ・ 生下時から認める頸部可動域制限の頻度は高い。X線では棘突起の肥大、高い椎体高、椎間関節の癒合を認める。
- ・ 頻度は高くないが、母指の短縮、斜指、太い大腿骨頸部、脛骨近位内側の骨突出を認めることがある。

B 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

外傷性骨化性筋炎、進行性骨性異形成症、Albright 遺伝性骨異栄養症

C 遺伝学的検査

1. ACVR1 遺伝子の変異

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1項目以上を満たしBの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの。

Probable: Aのうち1)及び2)を満たしB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。

＜重症度分類＞

○modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale	参考にすべき点
0. まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がともにない状態である
1. 症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2. 軽度の障害: 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3. 中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4. 中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5. 重度の障害: 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6. 死亡	

日本脳卒中学会版

食事・栄養 (N)

0. 症候なし。
1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。
3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

呼吸（R）

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

※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。