

神経系疾患分野

ファール病（特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症）

1. 概要

ファール病は大脳基底核（線条体、淡蒼球）、小脳歯状核に石灰化をきたす疾患である。原因として副甲状腺機能低下がある症例、また家族例の報告もあるが、多くは孤発例、原因不明である。臨床症状も無症状からパーキンソン症状など錐体外路症状、小脳症状、認知症状をきたすなど幅広い。また初老期認知症の中で、ファール病同様の石灰化とともに、病理学的に大脳皮質にびまん性に多数の神経原線維変化を認める疾患が日本から報告されており（DNTC Kosaka K 1994）、その関連性を検討することが重要である。

2. 疫学

典型例は本邦では約 50～100 例と推定しているが、定義、診断基準もまだ確立していない。

3. 原因

多くはカルシウム代謝に異常を認めず、病態、原因は不明である。家族性の報告がある。

4. 症状

無症状からパーキンソン症状など錐体外路症状、小脳症状、認知症状をきたすなど幅広い。本疾患は若年発症例もあり、進行性である。また偶発的に頭部 CT 所見から見つかることもある。

5. 合併症

錐体外路症状、小脳症状による転倒、骨折がある。

6. 治療法

全くない。

7. 研究班

ファール病（特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症）の分子病態の解明研究班