

神経系疾患

特発性脳内石灰化症

1. 概要

頭部 CT 画像において、脳実質内に石灰化を見ることがある。加齢による生理的なものから、何らかの原因に基づいた一徴候として、病的なものまで多数存在する。その中で、原因不明の脳内石灰化症は、慣例的にファール病と呼称されてきたが、この疾患概念にも雑多な疾患が含まれている。2012 年、Nature Genetics に中国からその原因遺伝子としてリン酸のトランスポーターの一つである PiT2 をコードする遺伝子 *SLC20A2* の変異が見つかり、その後も他の遺伝子変異が、家族例を中心に見つかりつつある。

2. 疫学

登録は現在 200 名近いが、全体として少なくとも数倍はあると推定される。

3. 原因

家族性特発性大脳基底核石灰化症 (familial idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC) の原因遺伝子としてリン酸のトランスポーターの一つである PiT2 を翻訳する遺伝子 *SLC20A2* の変異が見つかり、続いて原因遺伝子として血小板由来成長因子 (PDGF) 関連遺伝子 (*PDGFRB*, *PDGFB*) が報告された。またこれまで我々が収集した症例の中にはアイカルディ・ゴーティエ症候群 (AGS) の遺伝子変異が認められた。

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、緩徐進行性である。また偶発的に頭部 CT 所見から見つかることもある。無症状のこともあれば、頭痛を訴えることも少なくない。発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ (PKC) を唯一の症状とする場合もある。中には、中年以降、認知症を呈し、剖検で、びまん性の神経原線維変化を伴う疾患 (diffuse neurofibrillary tangles with calcification (DNFC)、小阪・柴山病) も存在する。

5. 合併症

疾患に関連するもので、特別な合併症はない。

6. 治療法

現在までのところ、特別な治療法は見出されていない。

7. 研究班

平成 22 年度 7 月からファール病研究班が立ち上がっている。