

都 8 3 母斑症（基底細胞母斑症候群）

（診断基準）

以下の[1]の2項目以上、又は[1]の1項目及び[2]の2項目以上、又は[3]を満たすもの

[1] 主要臨床症状

- ① 基底細胞癌（2つ以上、または20歳未満）
- ② 角化嚢胞性歯原性腫瘍（組織学的に証明）
- ③ 手掌または足底小陥凹（3つ以上）
- ④ 大脳鎌石灰化
- ⑤ 肋骨奇形（二分肋骨、癒合肋骨、著明な扁平肋骨）
- ⑥ 家族歴（1親等以内）

[2] 副臨床症状

- ① 大頭症（身長を補正したもの）
- ② 先天奇形：口蓋裂あるいは口唇裂、前額突出、粗野顔貌、中程度から重度の眼間乖離
- ③ その他の骨奇形：Sprengel変形、胸郭変形、著明な合指症
- ④ 放射線学的異常：トルコ鞍の骨性架橋、椎骨変形（片椎体、癒合/延長椎体）、手足のモデリング変形、手足の火焰様透過像
- ⑤ 卵巣線維腫
- ⑥ 髄芽腫

[3] 遺伝学的検査により、PTCH1、PTCH2、SMO 又は SUFU 遺伝子の変異を認める。

（重症度分類等）

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為または多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合を重症例として対象とする。

※ 診断基準及び重症度分類等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、認定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、認定基準上に特段の規定がない場合には、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。

(2018. 1. 1)

3. 上記の診断基準を満たし、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ものについては、医療費助成の対象とする。