

(16) 基底細胞母斑症候群（ゴーリン症候群）

【診断基準】

当研究班においても昨年度診断基準を策定していたが、小児慢性特定疾病に採択された診断基準に当研究班も準拠することとした。なお、この診断基準は、日本小児神経学会によって策定された。

I. 主要臨床症状

基底細胞癌（2 つ以上、または 20 歳未満）

角化嚢胞性歯原性腫瘍（組織学的に証明）

手掌または足底小陥凹（3 つ以上）

大脳鎌石灰化

肋骨奇形（二分肋骨、癒合肋骨、著明な扁平肋骨）

家族歴（1 親等以内）

II. 副臨床症状

大頭症（身長補正したもの）

先天奇形：口蓋裂あるいは口唇裂、前額 突出、粗野顔貌、中等度から重度の眼間乖離

その他の骨奇形：スプレングル変形、胸郭変形、著明な合指症

放射線学的異常：トルコ鞍の骨性架橋、椎骨奇形（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、

卵巣線維腫

髄芽腫

III. 遺伝学的検査

PTCH1、PTCH2、SMO、SUFU 遺伝子変異を同定する。

I の 2 つと II の 1 つ、I の 1 つと II の 2 つ、または III を満たす時、本症と診断する。

【重症度分類】

日本小児神経学会によって策定された小児慢性特定疾病の重症度分類に準拠する。

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合