

神経系疾患分野

グルコーストランスポーター 1 欠損症症候群

1. 概要

GLUT1-DS は、脳のエネルギー代謝基質であるグルコースが中枢神経系に取り込まれないことにより生じる代謝性脳症で、慢性の脳低血糖状態が持続することによりてんかん発作や神経・精神的退行が進行していくものと考えられる。

2. 疫学

国内で少なくとも 50 人以上の確定診断例が存在すると考えられている。

3. 原因

常染色体優性の遺伝性疾患であり、90%に SLC2A1 (GLUT1) 遺伝子 (1p35-31.3) におけるヘテロ接合性の変異を認め、大多数は de novo である。

4. 症状

乳児期早期より発作性異常眼球運動、ミオクローヌスで発症し、その後、てんかん発作、発達遅滞、筋緊張低下、痙性麻痺、小脳失調、ジストニアなどの神経学的異常を呈する。症状は、空腹時、食前に悪化し、食後に改善する特徴がある。髄液糖低値（髄液糖/血糖<0.45）が特徴である。

5. 合併症

様々な程度の小頭症、てんかん、精神遅滞、小脳失調、不随意運動を合併すると考えられる。

6. 治療法

本症はケトン食療法により、神経細胞のエネルギー供給物質をグルコースからケトン体に代用させることができるため、永続的な改善が期待できる。ケトン食療法が第一選択となるが、カロリー制限、蛋白質摂取制限や水分制限のため長期継続が困難な例も存在する。

7. 研究班

グルコーストランスポーター 1 欠損症症候群の実態と診断治療指針に関する研究班