

神経系疾患分野

毛細血管拡張性運動失調症（Ataxia Telangiectasia）

1. 概要

歩行開始時から明らかになる進行性運動失調症、免疫不全症、高頻度の腫瘍発生、内分泌異常症、放射線高感受性、毛細血管拡張などを特徴とする、多臓器に渡る障害が進行性に認められる遺伝疾患である。

2. 疫学

患者数 100 人～1000 人、人口 10-15 万人に 1 人、保因者は人口の 0.5-1%

3. 原因

1995 年に ATM (Ataxia telangiectasia mutated) 遺伝子が、Ataxia telangiectasia の責任遺伝子として同定された。遺伝子は 11q22.3 に位置し、66 のエクソンからなり、全長 150KB のゲノム DNA から成る。遺伝子産物である ATM は DNA 損傷修復応答の鍵となる分子である。

4. 症状

歩行開始と共に明らかになる歩行失調（体幹失調）、小脳性構語障害・流涎、眼球運動の失行、眼振、眼球結膜・皮膚の毛細血管拡張（6 歳までに 50% で明らかに。8 歳時までにほぼ全例）、易感染性・免疫不全症状、高頻度の悪性腫瘍発生を認める。その他、発育不良や内分泌異常を認めることがある。

5. 合併症

小脳失調からの誤嚥性肺炎、免疫不全による重篤な感染症、化学療法薬（抗がん剤）や放射線治療に際しての重篤な副作用などが問題となる。

6. 治療法

対症的治療（低 γ グロブリン血症に対する γ グロブリン補充、感染時の抗菌薬投与、誤嚥防止など）。欧米では DNA 損傷の軽減を目的として、抗酸化薬のトライアルが行われている。

7. 研究班

毛細血管拡張性小脳失調症の実態調査、早期診断法確立と、病態評価に関する研究班