

神経系疾患分野

ペリツェウス・メルツバッハー病

1. 概要

先天性の脳白質変性疾患で、脳の髄鞘（ミエリン）の形成不全による白質ジストロフィー症。

2. 疫学

20万人から50万出生に一人
日本での患者数は約数十名程度

3. 原因

ミエリン形成に関わる遺伝子 PLP1 遺伝子の異常による中枢神経のミエリン形成異常が原因。その他 GJC2/GJA12、HSP60、Hyccin 遺伝子異常でもペリツェウス・メルツバッハー病またはペリツェウス・メルツバッハー病類似疾患が起こることが知られている。

4. 症状

乳児期に出現する眼振と頭部の振戦を特徴とし、けいれんや筋緊張の異常、痙性麻痺など。

5. 合併症

肺炎などの感染症

6. 治療法

痙攣に対する抗けいれん剤などの対症療法が中心で、有効な根治療法は現在のところ報告されていない。

7. 研究班

ペリツェウス・メルツバッハー病の診断及び治療法の開発