

## 代謝疾患分野

# オクチピタル・ホーン症候群

### 1. 概要

本症の責任遺伝子は Menkes 病責任遺伝子である ATP7A である。遺伝子変異はスプライトサイト変異が多く、ATP7A 活性がある程度残存している。そのため、症状は Menkes 病に比べて著しく軽い。主な症状は筋力低下、膀胱憩室、骨粗鬆症、血管蛇行、後頭骨の角様突起などの結合織異常で、精神発達は正常～軽度低下であるが、小脳失調が見られる。

現在、有効な治療法は全く報告されていない。本研究で治療法が提唱される可能性が高い。

### 2. 疫学

今まで実態調査は全くなされていない。わが国で数例の報告があり、発症頻度は極めて低いと考えられる。

### 3. 原因

責任遺伝子は Menkes 病責任遺伝子である ATP7A である。遺伝子変異はスプライトサイト変異が多く、ATP7A 活性がある程度残存している。そのため、症状は Menkes 病に比べて著しく軽い。

### 4. 症状

尿路感染を繰り返す。呼吸器障害が強く肺炎を合併しやすくしばしば致命的になる。血管蛇行により血管壁が脆く、硬膜下出血や膀胱出血などを合併することが多い。骨粗鬆症により骨折を起こしやすい。

### 5. 合併症

膀胱憩室による頻回の尿路感染症、骨折、血管壁障害による出血であるが、症例が少ないこともあり、詳細は不明である。

### 6. 治療法

現在、有効な治療法は全く報告されていない。本研究で治療法が確立される可能性が高い。

### 7. 研究班

Menkes 病・occipital horn 症候群の実態調査、早期診断基準確立、治療法開発班