

神経系疾患分野

ペリツェウス・メルツバッハー病

1. 概要

ペリツェウス・メルツバッハー病 (Pelizaeus-Merzbacher disease; PMD) は、中枢神経系におけるミエリン形成の異常により発症する遺伝性脱髄疾患である。病型として Classic タイプと Connatal タイプの二つが知られ、Classic PMD は、乳幼児期より発症し幼小児期に死亡するタイプで、Connatal PMD は、より重症で出生時または新生時期より発症し乳幼児期に死亡するタイプである。

2. 疫学

欧米での頻度は 20-50 万人出生に 1 人の割合で発症と報告されている。日本での患者数は約 100 例程度と推定される。

3. 原因

ミエリン形成または構成に関与する因子の異常により発症し、PMD の大部分の患者の原因としてプロテオリピド蛋白 1 (Proteolipid protein 1; PLP1) の遺伝子異常が報告されている。また、PMD に比べて患者数は少ないが、PMD 類似疾患 (PMD like disease; PMLD) の存在も知られている。PMLD の原因として GJC2/GJA12、HSP60、Hyccin 遺伝子の異常が報告されている。PLP1 異常による PMD は伴性劣性遺伝形式を、それ以外の遺伝子異常による疾患は常染色体性劣性または優性の遺伝形式を取ることが知られている。伴性劣性遺伝形式を取る PMD 患者の中で、80-95%では PLP1 遺伝子の異常が同定されているが、PLP1 遺伝子の異常が見つからない患者も存在し、PLP1 遺伝子以外の原因遺伝子の存在が示唆されている。

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、痙性麻痺などの神経症状が現れる。

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や合併症に対する対症療法が主な治療法である。

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