

神経系疾患分野（別添 留意事項（４）の１８疾患分野から選択）

孔脳症（疾患名を記載）

1. 概要

孔脳症は、大脳半球内に脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられる先天異常で、脳性麻痺、特に片麻痺の重要な原因となっている。

2. 疫学

諸外国では、発症率は10万人に0.5-3.5人程度とされているが、日本での正確な頻度は不明である。

3. 原因

胎生期における発育異常，炎症性疾患（感染），梗塞や出血といった脳循環障害などにより発生すると推測されているが、その原因の多くは不明である。近年、プロコラーゲン 4A1（COL4A1）遺伝子の異常が一部の家系例で報告され、脳血管の構造・発生異常が関与していることが示唆されている。2012年に、プロコラーゲン 4A2（COL4A2）遺伝子異常も孔脳症の原因となっていることを、本研究班が世界に先駆けて報告した。

4. 症状

先天性の片麻痺、てんかんがその主な症状である。片麻痺以外にも、両麻痺や三肢麻痺もある。正常満期産片麻痺では最も多く認められるMRI異常である。てんかんは約30%にて認められ、難治性はない。

5. 合併症

腎機能障害や視力障害、筋肉のけいれんが合併することがある。また、脳動脈瘤ができやすく、脳内出血が多いことも報告されている。

6. 治療法

これまでの所、片麻痺に対するリハビリテーション、装具療法、整形外科的治療が主なものである。てんかんに対しては抗けいれん剤にて治療可能である。

7. 研究班

孔脳症の遺伝的要因の解明