

アレキサンダー病

1 . 概要

病理学的にグリア線維酸性蛋白(GFAP)等から構成されるローゼンタル線維を星状膠細胞に認めることを特徴とする希な遺伝性神経変性疾患である。近年、原因遺伝子としてGFAP 遺伝子が注目されているが、GFAP 変異と発症病態・臨床型との関連は不明であり、効果的な治療方法もなく、長期にわたる療養生活を必要とする難治性神経疾患である。

2 . 疫学

不明(まれ)

3 . 原因の解明

GFAP 遺伝子の変異によると考えられている。しかし、発症病態・臨床型との関連は不明。

4 . 主な症状

乳児型：最も頻度の高い病型。発症時期は生下時から2歳ごろまでで、学童期以前に死亡することが多い予後不良の型。症状は精神運動発達遅延、大頭症、痙性麻痺、けいれんが主なものである。若年型：発症時期は2歳から10歳代。錐体路症状、球麻痺、運動失調、軽度の精神発達遅延をきたし、乳児型と成人型との中間型の症状をとることもある。

成人型：10代以降の発症で、緩徐進行性の錐体路症状、運動失調、口蓋ミオクローヌス、球麻痺、仮性球麻痺、自律神経障害など延髄、頸髄の症候をきたす。

5 . 主な合併症

乳児型では嘔吐などの消化器症状や発育不良が多いとされる。

6 . 主な治療法

TRH 投与により臨床症状の改善が認められたという報告があるが、現時点では根治療法はなく、対症療法にとどまる。痙攣に対しては抗てんかん薬の投与が行われるが難治例が多い。また痙性麻痺に対しては抗痙縮薬が用いられる。

7 . 研究班

アレキサンダー病の診断基準の作成、全国疫学調査、病態解明・治療法開発のための研究班