

Ataxia telangiectasia (毛細血管拡張性小脳失調症)

1 . 概要

歩行開始時から明らかになる進行性小脳失調症、免疫不全症、高頻度の腫瘍発生、内分泌異常症、毛細血管拡張などを特徴とする、多臓器に渡る障害が進行性に認められる遺伝疾患である。

2 . 疫学

100 人 ~ 1000 人

3 . 原因の解明

1995 年に ATM (Ataxia telangiectasia mutated) 遺伝子が、Ataxia telangiectasia の責任遺伝子として同定された。遺伝子は 11q22.3 に位置し、66 のエクソンからなり、全長 150kB の genomic DNA から成る。遺伝子産物である ATM は DNA 損傷修復応答の鍵となる分子である。

4 . 主な症状

歩行開始と共に明らかになる歩行失調 (体幹失調)、小脳性構語障害・流涎、眼球運動の失行、眼振、眼球結膜・皮膚の毛細血管拡張 (6 歳までに 50% で明らかに。8 歳時までにほぼ全例)、易感染性・免疫不全症状、高頻度の悪性腫瘍発生を認める。その他、発育不良や内分泌異常を認めることがある。

5 . 主な合併症

小脳失調からの誤嚥性肺炎、免疫不全による重篤な感染症、化学療法薬 (抗がん剤) 治療に際しての重篤な副作用などが問題となる。

6 . 主な治療法

対症的治療 (低 グロブリン血症に対する グロブリン補充、感染時の抗菌薬投与、誤嚥防止など)。欧米では、DNA 損傷の軽減を目的として、抗酸化薬のトライアルが行われている。

7 . 研究班

毛細血管拡張性小脳失調症の実態調査、早期診断法確立と、病態評価に関する研究班