

# Pelizaeus-Merzbacher 病

## 1 . 概要

先天性の脳変性疾患で、脳の髄鞘（ミエリン）の形成不全による白質ジストロフィー症

## 2 . 疫学

約100人

## 3 . 原因の解明

ミエリン形成に関わる遺伝子 PLP1 遺伝子の異常による中枢神経のミエリン形成異常が原因

## 4 . 主な症状

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。

## 5 . 主な合併症

肺炎などの感染症

## 6 . 主な治療法

痙攣に対する抗けいれん剤などの対症療法

## 7 . 研究班

Pelizaeus-Merzbacher（PMD）病の診断及び治療法の開発班