

那須ハコラ病

1. 概要

那須ハコラ病(Nasu-Hakola disease)は、多発性骨嚢胞による病的骨折と白質脳症による若年性認知症を主徴とし、DAP12(TYROBP), TREM2 遺伝子変異を認める常染色体性劣性遺伝性疾患である。那須毅博士と Hakola 博士により疾患概念が確立され、現在は polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOSL; OMIM221770)とも呼ばれている。患者は本邦と北欧(フィンランド)に集積し、過去国内外で 200 症例以上の報告があるが、正確な有病率は不明。

2. 疫学

不明

3. 原因の解明

脳の microglia や骨の osteoclasts で発現している遺伝子 DAP12(TYROBP), TREM2 の機能喪失変異により発症する。家族歴が不明確なケースもある。

4. 主な症状

無症候期(20 歳代まで), 骨症状期(20 歳代以降):長幹骨骨端部に好発する多発性骨嚢胞と病的骨折, 早期神経症状期(30 歳代以降):脱抑制・多幸症・人格障害・言語障害などの前頭葉症候・精神症状・てんかん発作, 晩期神経症状期(40 歳代以降):進行性認知症を呈する。

5. 主な合併症

20 歳代頃から骨折を繰り返す。晩期に寝たきり状態となり誤嚥性肺炎を来す。

6. 主な治療法

現在、原疾患に対しては有効な治療法がなく、対症療法が主体である。骨折に対する整形外科的治療、精神症状に対する抗精神病薬の投与やてんかん発作に対する抗てんかん薬の投与が行われている。

7. 研究班

那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究班