

## 奇形症候群分野

### 中隔視神経異形成症

#### 1. 概要

透明中隔欠損と視神経低形成に、下垂体機能低下症を伴う先天異常である。脳と眼と下垂体の3症状をきたす典型例は30%のみで、視覚障害、てんかん発作や脳性麻痺などを併発する難治性疾患である。

#### 2. 疫学

英国の調査では出生数1万に対し1以下と推測される。

#### 3. 原因

一部の症例でHESX1, SOX2などの遺伝子変異が報告されているが多くは原因不明の孤発例で、若年出産や母胎の薬物、アルコール曝露による環境因子の影響が推測されている。多発奇形症候群の部分症状としてもみられるため、全前脳胞症や閉塞性水頭症、水無脳症、裂脳症、孔脳症の鑑別が必要である。

#### 4. 症状

視力障害や眼振で発症し、新生児期に下垂体機能低下症状を示す場合や、幼小児期に成長障害などの下垂体症状を認めることが多い。視神経低形成は片側性もしくは両側性で、75%-80%の症例に認められる。下垂体機能低下は44%-81%に認められ、視床下部性と考えられている。成長ホルモン(GH)分泌不全による低身長がもっとも多く認められ、次いで甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌不全、副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)分泌不全が認められる。透明中隔欠損は28%-60%の症例に認められ、他に脳梁欠損、視交叉低形成など正中脳構造の異常が大多数に認められる。

#### 5. 合併症

ACTH分泌不全症併発例では発熱時、胃腸炎などのストレス時に突然死の危険性がある。知能は正常から重度低下まで差がみられる。

#### 6. 治療法

小児眼科、小児内分泌科、小児神経科など複数の専門家による包括的な医療が必要である。視覚障害や知能障害に対する発達指導と援助が必要である。下垂体機能低下症にはホルモン補充療法が行われる。一部の症例では常染色体劣性もしくは優性遺伝形式で家族性に発症するため、遺伝相談が必要である。

#### 7. 研究班

中隔視神経異形成症の実態調査と診断基準・重症度分類の作成に関する研究班