

(9) 神経系疾患分野

進行性大脳白質脳症

1. 概要

進行性の大脳白質障害を示す疾患であり、Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts (MLC)、Childhood ataxia with central hypomyelination/vanishing white matter (CACH/VWM)、Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation (LBSL)などが含まれる。MLCは乳児期より大頭・運動発達の軽度遅れを示し、CACH/VWMは白質が次第に消失していく特徴がある。頭部外傷や感染症による高熱などを契機に階段状に症状が悪化し、寝たきりになる場合もあることがこれらの疾患の特徴である。頭部MRI検査での大脳白質のT2W高信号が特徴である。

2. 疫学

患者数不明

3. 原因

MLCはMLC1遺伝子変異による常染色体劣性遺伝を示すものと、HEPACAM遺伝子の常染色体優性、あるいは劣性遺伝形式により発症するものがある。CACH/VWMはEIF2B遺伝子の1から5までの亜型におけるホモ、あるいは複合ヘテロ変異による常染色体劣性遺伝を示す。LBSLはDARS2遺伝子のホモ、あるいは複合ヘテロ変異による常染色体劣性遺伝を示す。これらのどの遺伝子にも変異がなく、原因不明例も少なからず存在する。

4. 症状

MLCは乳児期からの大頭症、運動発達遅滞、階段状の退行現象、知的障害など。CACH/VWMは階段状に進行する運動障害、小脳失調、てんかん、知的障害など。LBSLは進行する運動障害、小脳失調、末梢神経障害、知的障害など。

5. 合併症

てんかん、痙性四肢麻痺、意識障害、球麻痺など。

6. 治療法

てんかんなどの症状に対する対症療法のみであり、根本療法はない。

7. 研究班

『進行性大脳白質障害の疾患概念の確立と鑑別診断法の開発』研究班