

告示	番号	125	先天性代謝異常
	疾病名	ニーマン・ピック病	

## ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病

にーまん・びっくびょう

### 概念・定義

ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病は、酸性スフィンゴリエリナーゼが欠損する A 型、B 型と NPC1 または NPC2 蛋白の異常によって起こる C 型に分類される。いずれも常染色体劣性遺伝形式を示す遺伝病である。肝臓、脾臓、骨髄の網内系細胞と神経細胞にスフィンゴリエリン、コレステロール、糖脂質などが蓄積する。発症頻度は 12 万人に 1 人とされる。A 型は乳児期に発症し、肝脾腫、精神運動障害、垂直方向の眼球運動障害が見られる。B 型は小児期に発症し、肝脾腫が主体であり、神経症状は伴わない。C 型の発症年齢は様々で、肝脾腫、カタレプキシー、垂直眼球運動障害、失調、ジストニア、痴呆などの神経症状を呈する。成人発症では痴呆、抑うつ症状などの精神症状を主体とする例もある。

### 症状

A 型は、乳児期早期から肝脾腫が著明であり、筋緊張低下、哺乳障害、嘔吐などが出現するし、成長障害が認められる。6 ヶ月以降、精神運動

発達障害が明らかとなり、急速に神経症状が進行する。症状が進行した患者では、眼底にチェリー・レッドスポットが見られる。

B 型は、A 型よりも症状は軽く小児期以降に発症する。肝脾腫が初発症状であることも多い。肝脾腫の程度は様々であり、肝障害が進行し、肝硬変、門脈圧亢進、腹水を伴うこともある。また、血液検査では低 HDL 血症が特徴的で、脾機能亢進により血小板減少が認められることがある。胸部 X 線写真では、肺浸潤像が認められ、肺拡散障害が年齢とともに進行する。眼底のチェリー・レッドスポットは約 1/3 の患者さんに認められるが、目立った中枢神経症状はほとんどない。

C 型は、新生児期の死亡から成人期に発症する患者さんまで幅広い発症年齢と症状がある。新生児発症では、胎児水腫、胎児腹水で発症する患者さんもあり、胆汁うっ滞型横断と肝脾腫を示す患者が多い。肝脾腫、肺症状などの身体症状は神経症状より早期に出現することが多い。脾腫は年齢とともに目立たなくなる。また、肝脾腫を認めない患者さんもある。神経症状は、小脳失調、構音障害、燕下障害、知的障害、瘵れん、ジストニアなどが進行する。核上性垂直性眼球運動障害とカタレプキシー（笑うと力が抜ける）は本症に特徴的である。成人発症例には精神症状も多い。

### 治療

A 型や B 型患者さんには、骨髄移植が試みられているが A 型の神経症状には無効であり、本治療の有効性についてのエビデンスは乏しい。現

在、B型患者さんに対する酵素補充療法が開発されつつあり、米国で臨床研究が進められている。

C型では、ガングリオシド合成系の酵素を阻害する Milglustat(ブリーザベス)が治療薬として承認されており、神経症状にある程度の効果が期待できる。また、シクロデキストリンの髄注による臨床研究が日本でも進められている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_6\\_89.html](http://www.shouman.jp/details/8_6_89.html)