

告示	番号	86	先天性代謝異常
	疾病名	レフサム病	

レフサム (Refsum) 病

れふさむびょう

概念・定義

レフサム病は、"heredopathia atactica polyneuritiformis"として報告され、患者は英国や北欧に多い。無嗅覚症・早期発症の網膜色素変性症に末梢神経障害、難聴、小脳失調、魚鱗癬を特徴とする常染色体劣性遺伝性疾患で、ペルオキシソームに局在する phytanic-CoA hydroxylase (phyH) の欠損により血中のフィタン酸が増加する。

症状

発症年齢は7ヶ月から50歳で、発症時期と重症度は必ずしも相関しない。多くの症例は必発である網膜色素変性症による夜盲で発症するが、特に小児では気づかれないこともあり、その後、同心性の視野狭窄から視力が消失する。その他の症状としては頻度順に嗅覚障害、多発ニューロパチー、聴力障害、小脳失調、魚鱗癬などがみられる。多発ニューロパチーは下肢遠位部からはじまる筋力低下、筋萎縮、感覚障害で、徐々に進行して体幹から上肢にも広がる。小脳失調も特徴的所見で失調性歩

行や企図振戦、眼振などを呈するが、眼症状や多発ニューロパチーに比べると発症時期は遅い。

治療

フィタン酸を多く含む乳製品、ウシ、ヒツジ、ヤギなどの肉や脂肪を厳しく制限する食事療法が基本である。フィタン酸の低下により魚鱗癬、感覚麻痺、失調などの症状は改善するが、視力・聴力は改善しにくく、早期診断、早期介入が重要である。緑黄色野菜の制限はヒトではフィトールが吸収されにくいことより必要ない。高カロリー食は血漿中のフィタン酸の増加を防ぐのに対して、飢餓やストレス等は血漿フィタン酸を増加させる。フィタン酸の高濃度による急性の不整脈や筋症状に対しては、血漿交換が有効である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_7_105.html