

告示	番号	59	神経・筋疾患
	疾病名	乳児神経軸索ジストロフィー	

乳児神経軸索ジストロフィー

にゅうじしんけいじくさくじすとるふいー

概念・定義

第22番染色体長腕上にある Phospholipase A2, group VI (PLA2G6) 遺伝子の変異による常染色体劣性遺伝性疾患。脳内鉄沈着を伴う神経変性症 (neurodegeneration with brain iron accumulation; NBIA)の一つである。

症状

乳児早期までの発達は正常である。1-2歳から精神運動発達の退行を認め、体幹の低緊張、四肢の痙性、嚥下障害、小脳性失調、ジストニアを生じる。しばしば感染を契機に発症・増悪する。眼症状として、眼振、斜視、視神経萎縮を認める。また末梢神経障害を認める。てんかん発作は1/3程度の症例に認められる。最近、PLA2G6 遺伝子の変異により、より発症が遅く進行の緩徐な atypical form や、若年発症の dystonia-parkinsonism も生じることが明らかになった

治療

現在根本的な治療法はない

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_21_55.html