

告示	番号	52	神経・筋疾患
	疾病名	乳児両側線条体壊死	

乳児両側線条体壊死

にゅうじりょうそくせんじょうたいえし

概念・定義

乳幼児期に発症、錐体外路症状を主とする神経症状を生じ、両側線条体の変性・壊死を特徴とする疾患群。ウイルスやマイコプラズマの感染に伴い急性に発症するタイプと、遺伝性疾患に基づき亜急性ないし慢性に進行するタイプがある。ここでは小児慢性疾患の対象となる後者について述べる。

症状

乳幼児期に、発達の停止・退行、ジストニア・コレアなどの不随意運動、痙性麻痺、嚥下障害、体重増加不良などを、亜急性ないし慢性進行性に生じる。眼球運動異常、眼振、視神経萎縮を伴うこともある。しばしば感染症を契機に発症ないし増悪する

治療

原因疾患により異なる。サイアミントランスポーター2異常症は、biotin-(thiamine-) responsive basal ganglia disease (BBGD)と呼ばれ、ピオチン大量療法 (原著では5-10mg/kg/day、最近の論文では2-3mg/kg/day)とビタミンB1大量療法 (100-300mg/day)の併用が著効を示す。従って、乳児両側線条体壊死の患者を診療した場合には、まず両者の投与を開始し、併行して原因疾患の診断を進めていく。またミトコンドリア異常症を想定して、ビタミンB1に加え、コエンザイムQ10、ビタミンC、ビタミンB2、カルニチンなどの投与も検討する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_22_56.html