

告示	番号	54	神経・筋疾患
	疾病名	全前脳胞症	

全前脳胞症

ぜんぜんのうほうしょう

概念・定義

神経管の腹側化障害により左右の大脳半球（前脳）が分離不全を生じ、正中線で大脳皮質・基底核・視床の癒合が認められる。脳葉形成の程度により無分葉 alobar, 半分葉 semilobar, 分葉 lobar に分類される。

症状

約 80% に眼間狭小、鼻中隔欠損、象鼻、口唇・口蓋裂など顔面正中線の低形成による顔貌異常を伴い、最重度では単眼症をきたす。家族性の軽症例では、単一切歯のみで脳奇形を伴わない例がある。多くは重度の知能障害と運動障害をきたし、視床下部・下垂体・脳幹機能の異常による低体温や呼吸・循環不全、成長障害・尿崩症・電解質異常などの内分泌障害、摂食障害を伴う。てんかん発作の併発頻度は約 50% と比較的少ないが、その半数は難治例である。突然の低ナトリウム血症によりけいれん発作を起こすことが多い。脳画像検査では、大脳皮質・基底核・視

床の正中部での癒合の他に、大脳鎌の欠損、透明中隔の欠損、背側嚢胞 dorsal cyst を認める

治療

発達障害に対するリハビリテーション、てんかん発作の抑制、内分泌障害の治療、呼吸・循環不全の管理、摂食障害に対する栄養管理、保温が必要である

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_3_6.html