

告示	番号	3	神経・筋疾患
	疾病名	カナバン病	

## カナバン (Canavan) 病

かなばんびょう

### 概念・定義

カナバン病は aspartoacylase(ASPA)の欠損による N-acetyl-aspartate(NAA)の蓄積が、進行性の中樞神経系障害を呈する白質変性症の1つである。多くは10年以内に死亡し、診断は尿中のNAAの著明な上昇（正常上限の20倍以上）、皮膚線維芽細胞中のASPA活性の低下、特徴的な画像所見（頭部MRI上の白質病変）から行う。

### 症状

多くは乳児早期に精神運動発達遅滞、大頭、筋緊張低下、痙性、運動失調が出現する。その後、けいれんや視神経萎縮など認め、退行していく疾患である。そのほか、新生児期に低緊張と経口摂取不良を認める先天型と4-5歳で発症し緩徐に構音障害やけいれんが進行する若年型の報告例も見られる。また低緊張、痙性、睡眠障害、栄養障害の合併症がみられる。また現時点では根治療法はなく、対症療法にとどまる。痙攣に

対しては抗てんかん薬の投与が行われるが難治例が多い。また痙性麻痺に対しては抗痙縮薬が用いられる。

（カナバン病の実態把握とケア指針作成のための研究班より）

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/11\\_8\\_18.html](http://www.shouman.jp/details/11_8_18.html)