

告示	番号	2	神経・筋疾患
	疾病名	アレキサンダー病	

アレキサンダー（Alexander）病

あれきさんだーびょう

概念・定義

病理学的にグリア線維性酸性蛋白(GFAP)、 α B-クリスタリン、熱ショック蛋白などから構成されるローゼンタル線維を星状膠細胞に認めることを特徴とする希な遺伝性神経変性疾患である。臨床的には臨床症状、MRI 画像所見より大脳優位型(1 型)、延髄・脊髄優位型(2 型)、中間型(3 型)に分類できる。アレキサンダー病の 97%で GFAP 遺伝子変異が認められ、近年では遺伝子検査が確定診断法として主流になっている。1 型では R79、R88、R239 が GFAP 遺伝子変異の約 75%を占めているが、2 型では特に頻度の高い変異は認めない。病態はまだ解明されておらず、効果的な治療方法もなく、長期にわたる療養生活を必要とする難治性神経疾患である。

症状

(1) 1 型：発症時期は生下時から 2 歳ごろまでで、学童期以前に死亡することが多いとされるが、長期生存例もまれではない。症状はけいれん、

精神運動発達遅延、大頭症、痙性麻痺が主なものである。頭部 MRI にて前頭部優位の広範な大脳白質異常、基底核・視床の異常、脳室周囲縁取りの異常、脳幹異常、造影効果が認められる。

- (2) 2 型：学童期あるいは成人期以降の発症で、神経学的所見として筋力低下、痙性麻痺、球症状、MRI 所見として延髄・頸髄の信号異常あるいは萎縮を特徴とする。1 型に比べると進行は緩徐であることが多い。家族内発症が多く、無症候の症例も存在する。
- (3) 3 型：1 型および 2 型の両者の特徴を有する型。発症時期は幼児期から青年期まで幅広い。また、1 型の長期生存例において 2 型の特徴のちに現れることがあるが、これも本型に含める。

合併症として乳児型では嘔吐などの消化器症状や発育不良が多いとされる。また根治的治療はない。けいれんに対して抗てんかん薬が有効な例が多い。痙性麻痺に対しては抗痙縮薬が用いられる。また、TRH 投与により臨床症状の改善が認められたという報告がある。

(アレキサンダー病の診断基準および治療・ケア指針の作成、病態解明・治療法開発のための研究班より)

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_8_19.html