

告示	番号	5	神経・筋疾患
	疾病名	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	

皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症

ひしつかのうほうをもつだいとうがたはくしつとうしょう

概念・定義

稀な白質萎縮症のひとつである。生後1歳までに大頭症、数年後に小脳失調、精神運動発達遅滞、痙性が出現し、退行していく。頭部MRIで、びまん性の腫脹、小脳白質の腫脹、側頭葉前部や前頭頭頂部に皮質下嚢胞がある。典型的な臨床症状と特徴的な頭部MRI所見から診断する。MLC遺伝子異常を伴うMLC1、HEPACAM遺伝子異常を伴うMLC2A、HEPACAM遺伝子異常を伴うMLCのうち軽症のMLC2Bの3つに分類される。

症状

(1)MLC1、MLC2A：

大頭症が出生から1歳までに出現し、98%マイルで成長する。早期の発達は正常か軽度の遅滞で、独歩獲得は可能だが、数年後に小脳性運動失調や軽度の痙縮と運動機能障害が出現し、大半は10代で車いす生活になる。また、構音障害、嚥下障害やジストニアやアテトーゼと錐体外路運

動異常が出現することがある。知的障害も生じるが、軽度である。内服コントロール可能なたんかんを合併する。たんかん重積状態となる症例もある。

(2)MLC2B

大頭症が出生から1歳までに出現し、98%マイルで成長する。成長とともに正常範囲となる症例もある。早期の発達は正常か軽度の遅滞で、独歩獲得は可能である。一部不器用さや筋緊張低下が残るが、運動発達は概ね良好である。知的障害や自閉症を伴う例がある。退行はない。内服コントロール可能なたんかんを合併する。たんかん重積状態となる症例もある

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_8_21.html