

告示	番号	4	神経・筋疾患
	疾病名	白質消失病	

白質消失病

はくしつしょうしつびょう

概念・定義

Vanishing white matter disease (以下、VWM) は、小脳失調や痙性麻痺が緩徐に進行し、感染や頭部外傷を契機に症状が急性増悪することがある常染色体劣性遺伝疾患である。頭部 MRI で、大脳白質全体あるいはその一部が、脳脊髄液とほぼ同じ信号強度を呈する。Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination (CACH)とも呼ばれ、主に小児期に発症するが、近年、成人発症例も報告されている。

症状

幼児期に発症し、慢性進行性の神経障害（小脳失調、腱反射亢進を伴う痙性麻痺、知的障害、視力障害、てんかん）を来す。軽度の頭部外傷や感染に伴う発熱、恐怖のエピソード後、急激に運動機能障害が進行することがある。その他、卵巣機能不全、成長障害、白内障、肝脾腫、膝炎、腎低形成を合併することがある。成人発症例も報告されているが、一般的に発症が早い程重症で、数年の経過で死亡することがある

治療

特異的治療はない。激しい接触を伴うスポーツを避ける、抗生剤やワクチン接種を含めた感染対策や発熱時に解熱薬を使用するなどが、急性増悪を避ける手段として考えられる。また、四肢の痙性や失調に対しリハビリや筋緊張緩和薬、てんかんに対し抗てんかん薬を使用する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_8_22.html