

告示	番号	124	先天性代謝異常
	疾病名	神経セロイドリポフスチン症	

神経セロイドリポフスチン症

しんけいせろいどりぽふすちんしょう

概念・定義

神経セロイドリポフスチン症は病理学的に規定される神経変性を特徴とする疾患群であり、神経細胞、心筋、骨格筋に電子密度が高く、自家蛍光を発するリポフスチン顆粒の蓄積を認める。常染色体劣性遺伝形式で遺伝する。

症状

乳幼児期から小児期にかけて神経系の障害として発症する進行性の遺伝性神経変性疾患であり、視力障害、運動失調やけいれん等を呈し、最終的には寝たきりとなる。その一部は進行性ミオクロヌステんかんの症状を呈する。発症年齢、臨床経過より一般に乳児型、遅発性乳児型、小児型、成人型の4型に分けられる。

治療

対象療法

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_101.html