

告示	番号	115	先天性代謝異常
	疾病名	異染性白質ジストロフィー	

異染性白質ジストロフィー

いせんせいはいくしつじすとるふいー

概念・定義

異染性白質ジストロフィーは、アリルスルファターゼ A の欠損により発症する、常染色体劣性遺伝形式を示す遺伝病である。脳白質、末梢神経、腎臓などにスルファチドが蓄積し、中枢および末梢神経障害をきたす。発症頻度は4万～16万人に1人である。発症時期と臨床経過により、乳児型、若年型、成人型に分類される。乳児型は2歳までに発症し、筋緊張低下、深部腱反射消失、歩行障害を呈する。若年型は4～6歳頃に発症し、視神経萎縮、知能障害、痙性麻痺などを呈する。成人型は10代後半以降に情緒障害、言語障害、痴呆、精神症状などで発症し、5～10年の経過で進行する。

症状

生後15-24ヶ月頃に発症する、乳幼児型が全体の50-60%をしめる。筋力低下、表情が乏しいなど初発症状がある。言葉の消失、嚥下困難、下肢からはじまる痙性まひ、けいれんなどの症状が出現し、退行してゆ

く。若年型は3歳～10歳から歩行障害、知的障害、錐体路症状など出現し進行する。成人型は20歳以降で痴呆などの症状で発症し、精神症状を伴う場合もある。頭部MRIで、著明な白質変性を認める。

治療

現段階では対症療法に限られる。造血幹細胞移植が行われる場合もあり、初期の段階で行われれば症状の進行を抑制できる患者さんもいる。現在、遺伝子治療の開発が進められている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_88.html