

告示	番号	117	先天性代謝異常
	疾病名	クラッペ病	

クラッペ (Krabbe) 病

くらっぺびょう

概念・定義

クラッペ病 (Krabbe disease) は、グロボイド細胞白質ジストロフィー (globoid-cell leukodystrophy; GLD) とよばれ、ガラクトセレブロシダーゼの欠損により、中枢の神経線維を形成するオリゴデンドログリアと末梢の神経線維を形成するシュワン細胞の障害から脱髄 (髄鞘、ミエリンの破壊) を引き起こし、中枢神経障害と末梢神経障害をきたす常染色体劣性遺伝性疾患である。また、ガラクトセレブロシダーゼのおもな基質であるガラクトセレブロシドは蓄積しないが、微量な基質のサイコシンが蓄積することにより、細胞障害を引き起こすと考えられている。

症状

発症年齢で下記のように4つに分類される。

- ① 乳児型：生後6ヶ月までに哺乳不良、易刺激性や首が座らないなどの症状で発症し、急速に進行し、1歳までに寝たきりとなり、2,3歳で死亡することが多い。

- ② 後期乳児型：生後7ヶ月から3歳で発症し、易刺激性、精神運動発達遅滞、退行を認める。
- ③ 若年型：4から8歳で失調、歩行障害、視力障害を認め、緩徐に進行する。
- ④ 成人型：9歳以降に精神症状などで発症し、5から10年の経過で歩行障害、認知障害、視力障害などを認め、緩徐に進行する。

治療

根本的治療として、発症早期の造血幹細胞移植は有効であるが、適応に関しては慎重に検討すべきである。その他は、対症療法が中心で、抗痙攣薬、経管栄養や人工呼吸管理が必要となることがある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_92.html