

|    |     |             |         |
|----|-----|-------------|---------|
| 告示 | 番号  | 84          | 先天性代謝異常 |
|    | 疾病名 | 副腎白質ジストロフィー |         |

## 副腎白質ジストロフィー

ふくじんはくしつじすとるふいー

### 概念・定義

副腎白質ジストロフィー(adrenoleukodystrophy; ALD)は中枢神経の白質と副腎の障害を特徴とする X 連鎖性の遺伝性疾患で、3～10 歳で発症して大脳半球の広範な進行性脱髄と副腎機能不全を特徴とする小児大脳型や 20 歳以降に痙性歩行で発症する adrenomyeloneuropathy (AMN)、成人で性格変化、知能低下、精神症状で発症する成人大脳型に、副腎不全症状のみのタイプなど多彩な臨床型を有している。病因は Xq28 に存在する ABCD1 遺伝子異常による。しかしその病態についてはほとんど解明されておらず、多彩な臨床型も遺伝子変異とは相関が無く、脱髄の発症機序や極長鎖脂肪酸蓄積の病態への関与も未解明である。また大脳型の唯一の治療法は発症早期の造血細胞移植である。

### 症状

発症年齢と症状により、下記の病型に分類される。

- 1) 小児大脳型 (CCALD) : 3～10 歳に視力や聴力の異常、行動異常や成績低下、歩行障害、けいれん等で発症し、症状の広がりから急速な進行を認め、数年で寝たきりの経過をとることが多い。
- 2) 思春期大脳型 (AdolCALD) : 発症年齢が 11～21 歳で CCALD と同様の症状を呈するが、やや緩徐に進行する傾向にある。
- 3) AMN : 思春期から成人以降で発症することが多く、痙性歩行を主症状とし、インポテンツ、尿失禁を伴う。
- 4) 成人大脳型 (ACALD) : 精神症状、行動異常、認知機能低下等で初発し、比較的急速な進行を呈する。
- 5) 小脳・脳幹型 : 小脳失調によるふらつき歩行が主症状で日本人に多い。
- 6) アジソン型 : 2 歳以降から成人期にかけて易疲労感、全身倦怠感、脱力感、筋力低下、体重減少、低血圧や、色素沈着で発症する。
- 7) 女性発症者 : 女性保因者でも 20～50%で軽度な AMN 類似の症状をきたすことが報告されている。

### 治療

現在、大脳型 ALD に対して唯一、有効な治療法は発症早期の造血細胞移植で、骨髄非破壊の前処置による低リスクの移植や、臍帯血による移植例も比較的良好な治療成績を挙げている。また適合する骨髄ドナーが見つからなかった大脳型症例に対して、正常 ABCD1 遺伝子を導入した自己造血細胞移植により症状の進行停止を認めている。

男性患者では定期的な副腎機能検査を実施し、必要があれば副腎ホルモンを補充する。

AMN および女性発症者の下肢の痙縮に対しては抗痙縮薬や適切な理学療法を早期に開始することにより、症状の軽減や進行の予防が期待される。直腸膀胱機能障害に対しても、泌尿器科医等に相談して早期の対応が重要である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_7\\_104.html](http://www.shouman.jp/details/8_7_104.html)