

告示	番号	29	先天性代謝異常
	疾病名	メンケス病	

メンケス (Menkes) 病

めんけすびょう

概念・定義

銅の腸管での吸収障害により、著明な銅欠乏障害をきたす X 染色体劣性の遺伝性疾患。銅欠乏により重篤な中枢神経障害、特徴的な kinky hair、結合織異常（膀胱憩室、血管の脆弱・蛇行、骨粗鬆症、皮膚・関節の過伸展）をきたす。神経障害は生後 2～3 月ごろに発症する。神経障害発症前にヒスチジン銅皮下注射の治療を開始すれば、神経障害は予防ないしは軽減できる。しかし、治療開始が遅れると神経障害は全く改善しない。

疫学：我が国での発症頻度は、出生男子約 12 万人に 1 人と想定されている。ごくまれに女子の報告がある。

症状

生後 2～3 か月頃から、けいれん、退行現象などで発症する。重篤な中枢神経障害、本症に特徴的な頭髪、低体温、皮膚・関節の過伸展、筋力

低下、膀胱憩室、骨粗鬆症、骨折、下痢などが見られる。頭髪は脱毛・色素脱毛（赤茶けている）・短く捻じれた毛で kinky-hair と言われている。

治療

現在、行われている治療はヒスチジン銅の皮下注射である。週に 2～4 回投与する。治療量の目安は、血清銅とセルロプラスミンを基準範囲に維持する。ヒスチジン銅治療で、頭髪異常は改善する。また、治療開始が新生児時期であれば、中枢神経障害は予防ないしは軽減できる。しかし、治療開始が神経症状出現後であれば、神経障害や結合織異常には、効果がない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_8_108.html