

告示	番号	26	先天性代謝異常
	疾病名	オクシピタル・ホーン症候群	

オクシピタル・ホーン症候群

おくしびたる・ほーんしょうこうぐん

概念・定義

本症候群はメンケス病の軽症型である。責任蛋白である ATP7A の活性がある程度残存しているため、症状がメンケス病より著しく軽い。後頭骨に角様変化が見られるのが特徴で、筋力低下、歩行障害、膀胱憩室、血管蛇行などの結合織異常が主症状である。有効な治療法はない。

症状

症状の程度は ATP7A 活性の残存程度により様々で、発症年齢は 1～10 歳と幅が広い。筋力低下による運動機能の発達遅延が見られる。顔貌は myopathy に特徴的な顔貌で、皮膚・関節の過伸展があり、歩行は一般的に可能であるが、ゆっくりした歩行、ふらつきなどの歩行障害が見られる。結合織異常の症状が特徴で、後頭骨の角変化、膀胱憩室と繰り返す尿路感染、血管蛇行、骨粗鬆症、下痢などを呈する。知能・精神発達は軽度遅延～正常である。

治療

有効な治療法は報告されていない。尿路感染などの対処療法を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_8_109.html