

## 副腎白質ジストロフィーの自然経過についての検討

分担研究者：辻 省次（東京大学医学部附属病院神経内科教授）

### 研究要旨

副腎白質ジストロフィー (Adrenoleukodystrophy:ALD)は、*ABCD1*を原因遺伝子とするX連鎖性劣性の進行性中枢神経障害を認める疾患で、時に副腎不全を来す。発症年齢、臨床症候は多彩で、は様々な臨床病型を認めるが、遺伝子表現型連関は認めない。当院当科で経過観察中の24症例について、その自然歴について検討を行った。

### 研究協力者

松川 敬志 東京大学神経内科 特別研究員

### A．研究目的

ALDは様々な表現型を認めるが、遺伝子表現型連関は認めない。

当院当科で経過観察中の24症例の自然経過及び、24症例中4例の脳型症例で行ったHSCTの臨床学的効果について検討を行った。

### B．研究方法

ALD 24症例（思春期脳型1例、Adrenomyeloneuropathy(AMN)から脳型への移行例8例、小脳脳幹型から脳型への移行例1例、小脳脳幹型2例、AMN 9例、アジソン単独型2例、未発症1例）について、神経所見、頭部MRIを含めた経過観察を3-6ヶ月毎に行った。

### （倫理面への配慮）

通常診療の中での観察研究。

### C．研究結果

平均経過観察期間は5.5年であった。AMNから脳型への移行例の中で脳型症状発症までの期間は平均8.4年であった。前向き観察によりとらえられた、新出の脳白質の病変は限局性の小さい病変であり、Gdによる造影効果を伴っていた。

### D．考察

緩徐進行性の下肢痙性を主体とするAMNの中で、約半数が平均8.4年で脳型へ移行していた。前向き観察により、早期の段階でGd造影効果を伴う脳白質病変を捉えることができ、造血幹細胞移植の適応を判断していく上で重要であると考えた。

### E．結論

緩徐進行性の非脳型であっても、慎重に経過観察を行い、脳型への移行を早期に判定することができる。

### F．研究発表

なし

### G．知的財産権の出願・登録状況

なし