

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 ヶ月毎に行なった.

(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