

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
「遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築」  
分担研究報告書

新規遺伝性白質形成不全症ガイドラインに関する研究

研究分担者 高野 亨子 信州大学・学術研究院医学系（医学部附属病院）・講師

研究要旨

新規遺伝性白質形成不全症ガイドライン作成のため文献レビューを行い、Ichthyotic keratoderma, spasticity, hypomyelination, and dysmorphic facial features (IKSHD) のガイドラインを作成した。また、当院遺伝子医療研究センター外来を受診した白質病変を伴う神経発達症およびてんかん患者原因調査を行った。今年度は新たな該当患者を認めなかった。遺伝性白質疾患は稀な疾患のため、ガイドラインの作成および遺伝学的検査体制の充実は確定診断に有用であると考えられた。

A. 研究目的

1) 新規遺伝性白質形成不全症ガイドラインを作成する。2) 当センター外来を受診した神経発達症患者における白質病変の調査および原因を明らかにする。

B. 研究方法

1) 2018年にKutkowska-Kazmierczakらによって初めて報告された魚鱗癬性角化症を伴う中枢神経系の髄鞘形成不全症 Ichthyotic keratoderma, spasticity, hypomyelination, and dysmorphic facial features (IKSHD) の文献レビューを行った。2) 2014年4月より2022年3月の間に当センターを受診した白質病変を伴う神経発達症およびてんかん患者を診療録より抽出し、初診時診断病名、遺伝学的検査受検の有無、確定診断等について検討した。

(倫理面への配慮)

2) に関して 信州大学医学部倫理委員会

の承認（承認番号 636）を受け、倫理面へ十分配慮し行っている。

C. 研究結果

1) 4患者（3文献）の報告があり、ガイドラインを作成した。2) 今年度は新たに29名の神経発達症およびてんかん患者に対し遺伝学的検査を行った。白質病変を伴う神経発達症患者は新たに認めなかった。前年度までに白質病変が認められた患者は5名で、遺伝学的検査で原因が判明した患者は4名であった（Kleefstra 症候群2名、アレキサンダー病、HHH 症候群各1名）。

D. 考察

遺伝性白質形成不全症は稀な疾患であることから、文献レビューによるガイドライン作成が有用であると考えられた。また、遺伝学的検査は確定診断に必要であると考えられた。

## E. 結論

遺伝性白質疾患のガイドラインの作成および遺伝学的検査体制の充実は遺伝性白質疾患の確定診断に必要であると考えられました。

## F. 健康危険情報

該当なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

該当なし

### 2. 学会発表

該当なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

### 1. 特許取得

該当なし

### 2. 実用新案登録

該当なし

### 3. その他

該当なし