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、文献レビューおよび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の原因調査を行った。今年度は新たに 4 名の該当患者を認めた。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) 新規遺伝性白質形成不全症ガイドラインを作成するため、文献検索およびレビューを行う、2) 2023 年 4 月より 2024 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 6054）を受け、倫理面へ十分配慮し行っている。

C. 研究結果

1) 今年度は文献レビューを行い、ガイドラインの作成の準備を行った。2) 今年度は

当センターに新たに 23 名の神経発達症およびてんかん患者が来談した。4 名に白質病変を認めた。「画像で診る遺伝性白質疾患 診断の手引き」を用いて鑑別疾患の絞り込みを行い、当研究班に画像所見のコンサルテーションを行った。知的発達症および下肢痙性を呈する 2 例（同胞例）は遺伝学的検査でシェーグレン・ラルソン症候群と確定診断された。原因不明の脳性麻痺と診断されていた男性は Pelizaeus-Merzbacher 病関連疾患が疑われ現在保険診療で遺伝子解析中である。発達性てんかん性脳症（DEE）の男児の白質病変は、DEE に伴う髄鞘化遅延の所見と診断され IRUD に登録予定である。2014 年以降、白質病変が認められた患者は 323 名中 9 名であった。1 名は先天性感染症が疑われた。その他は Kleefstra 症候群 2 名、シェーグレン・ラルソン症候群 2 名（同胞例）、アレキサンダー病 1 名、HHH 症候群 1 名、遺伝学的検査中 2 名であった。

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、ガイドラインおよびコンサルト事業は診断に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

希少疾患である遺伝性白質疾患のガイドライン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