

精神発達遅滞、てんかん、知的障害などに潜在する 脳髄黄色腫症の診断についてのお願い

脳髄黄色腫症の早期診断にご協力いただきますよう、お願い申し上げます。

原発性高脂血症に関する調査研究班
信州大学医学部医学科 内科学第三教室 教授
関島 良樹

脳髄黄色腫症 (CTX : cerebrotendinous xanthomatosis) とは

若年性白内障、下痢、種々の神経症状（精神発達遅滞、てんかん、知的障害など）、髄黄色腫（写真参照）、動脈硬化、骨粗鬆症、新生児期の胆汁うっ滞／黄疸などの症状を呈する常染色体潜性（劣性）遺伝疾患です。

CTX の臨床像は多彩であり、患者毎に現れる症状、発症年齢が大きく異なります。症状が現れてから診断に至るまでに平均約 16 年を要しており、特に小児期において、一部の症状が出現しているにもかかわらず、CTX の診断・治療に至らず、症状が深刻化する症例が多いと考えられます。



治療開始時期によってその治療効果・機能予後は大きく変わるため、早期診断による治療介入が極めて重要で、診断には血清コレステロール濃度測定（高値を示す）又は遺伝子検査（*CYP27A1* 遺伝子変異）が有用です [脳髄黄色腫症診療ガイドライン 2018] 。

CTX を疑う臨床症状

以下のいずれかの項目に該当する患者さんは CTX の可能性がございますので、血清コレステロール濃度測定又は遺伝子検査の実施をご検討ください。

- ✓ 精神発達遅滞、てんかん、又は／及び知的障害（学習障害など）のある方
- ✓ 若年で白内障になった方
- ✓ 何度も下痢で受診する方
- ✓ 新生児期の原因不明の胆汁うっ滞、黄疸、又は／及び肝障害のある方

いずれかの
症状がある
患者さん

お問い合わせ先

- ◆ 血清コレステロール濃度測定、遺伝子検査、その他 CTX に関するご相談

信州大学医学部医学科 内科学第三 教授 関島 良樹

TEL : 0263-37-2671、FAX : 0263-37-3427、Email : sekijima@shinshu-u.ac.jp

- ◆ 遺伝子検査の依頼先

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

脳髄黄色腫症の実態把握と診療ガイドライン作成に関する研究班

原発性高脂血症に関する調査研究班

ホームページからオーダー可（無償） : <http://www.ctx-guideline.jp/guideline/>