

:: DRPLA

(歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症、Dentatorubral pallidoluysian atrophy) (Dentatorubral pallidoluysian atrophy)

Orpha 番号 : ORPHA101

疾患定義

不随意運動、運動失調、てんかん、精神障害、認知機能低下および著明な表現促進現象を特徴とする、常染色体優性小脳失調症 I 型のまれな病型である。

要約

疫学

世界的な有病率は不明である。しかしながら、本疾患が最もよくみられる日本での有病率は、1/208,000 と推定されている。

臨床像

発症年齢は 1~60 歳（平均年齢 28.8 歳）で、早期発症例（20 歳未満）ではミオクローヌスでんかんと知的障害がみられる傾向がある。遅発性の症例（40 歳以上）では、小脳失調、舞踏病アテトーゼおよび認知症がみられる傾向がある。臨床的特徴および発症年齢に、CAG リピートのサイズとの有意な相関がみられる。頭部 MRI では小脳、脳幹、大脳の萎縮がみられ、脳室周囲白質に高信号域が認められている。

病因

ATN1 遺伝子（12p13.31）における CAG リピートの不安定な増加が確認されている。

予後

予後は不良である。DRPLA はかなり急速に進行する。平均罹患期間は約 13 年である。反復する痙攣発作と、飲食物の頻繁な誤嚥を伴う嚥下困難により、気管支肺炎を合併し、後に死に至る。しかしながら、中には 60 歳以上まで生きられる患者もいる。

専門家による英語原文の校閲 :

- Dr Zbigniew WSZOLEK
- Dr Shinsuke FUJIOKA
- Dr Nathaniel WHALEY



日本語翻訳版の監訳：

- 水澤 英洋
(IRUD 臨床専門分科会 神経・筋疾患 チーフ／
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐・名誉理事長)

監訳者からのコメント：

「疾患定義」に記載された「常染色体優性小脳失調症Ⅰ型」とは、A. Harding による分類であり、外眼筋麻痺や錐体外路症状など他の神経徴候を伴う小脳失調症である。SCA1 ではないことに注意すること。

最終更新日：2011 年 5 月

翻訳日：2022 年 3 月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

