

小児神経伝達物質病（PND）とは
 ドーパミンやセロトニン、GABAなどの神経伝達物質に関する
 世界的に大変珍しい先天性の代謝異常疾患です。
 まだ正確な診断を受けていない患者さんが多数いらっしゃるかと推測されています。

AADC 欠損症などドーパミン系 PND の特徴的な症状

・ Oculogyric Crisis (OGC: 眼球上転発作)

眼球が上下、左右、寄り目などに固定される発作です。
 緊張、ジストニアのような姿勢、喘鳴をともなうことも
 あります。2～5日に1回程度、周期的、発作的
 におこり、数分から数時間続きます。
 TH欠損症、SR欠損症でも見られますが、軽度の方は
 年齢とともに症状が消失する場合があります。

普段の顔



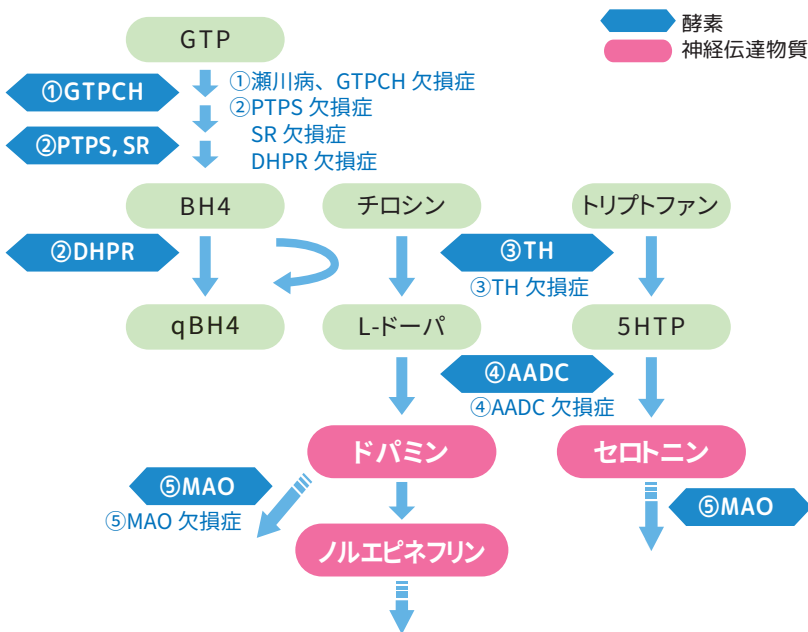
OGC 時



その他の症状

- ・ 運動障害 低緊張、過緊張、不随意運動などの症状
 があります。重度のお子さんは未定頸です。
- ・ 精神症状 精神発達遅滞があります。
 気分が変わりやすく、よく泣く一方、表情が豊かで、身体の重症度に比べて
 認知力があるように見えます。
- ・ 自律神経症状 汗かき、唾液が多い、鼻づまり、体温調節が苦手、便秘または下痢
- ・ 日内変動 朝よりも午後に体調が悪くなります。
 眼球上転発作も多くは午後から夕方に起こります。
- ・ その他の症状 眼瞼下垂、摂食・言語障害、低血糖

ドーパミン等に関連する酵素と神経伝達物質



GABAに関連する酵素と神経伝達物質

