

特集

RFC1 遺伝子関連スペクトラム障害

企画 本誌編集委員会

RFC1 遺伝子の AAGGG 反復配列の伸長に伴う疾患は、小脳性運動失調症、ニューロパチー、前庭機能障害を呈する CANVAS (cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome) のほか、このうちのいずれかの表現型を呈し、多系統萎縮症や感覚性ニューロパチー、運動ニューロン疾患との鑑別を要する症例も報告され、スペクトラム障害として考えられるようになった。さらに自律神経障害や慢性咳嗽を呈することもある。本邦でも報告例が徐々に増加している。最新の報告から臨床像および病態について現時点の知見をまとめ、適切な診断につなげることを目的とする。