

## Neuronal ceroid lipofuscinosis の最近の進歩

— 遺伝学的分類について —

赤星進二郎<sup>1)\*</sup>

1) 国立病院機構鳥取医療センター小児科・臨床研究部

### Recent Advances in neuronal ceroid lipofuscinosis research - Genetic classification -

Shinjiro Akaboshi<sup>1)\*</sup>

1) Department of Pediatrics and Department of Clinical Research,  
National Hospital Organization Tottori Medical Center, Tottori, Japan

\*Correspondence: akaboshi@tottori-iryu.hosp.go.jp

#### 要旨

Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL) は、小児期に比較的多い遺伝性の神経変性疾患である。1995年に Batten disease において CLN3 の遺伝子が同定された。現在まで遺伝学的に CLN1-10 までに分類され、そのほとんどで原因遺伝子が同定された。これらの遺伝子産物は、ライソゾーム酵素やライソゾーム・小胞体膜蛋白であることが判明している。これらの蛋白質は、autophagy と関係していると考えられている。NCL の研究は、今後の神経変性の病態解明に重要である。鳥取臨床科学 1(1), 85-90, 2008

#### Abstract

Neuronal ceroid lipofuscinoses (NCL) are most common inherited neurodegenerative disorders on the childhood. On the 1995, a CLN3 gene was isolated in the Batten's disease. Until now, NCL have been genetically classified into 10 subtypes, CLN1 to CLN10. These gene products are identified as lysosomal enzymes and membrane proteins located in lysosomes or endoplasmic reticula. These proteins are suggested to be associated on the "autophagy". Further research on NCL is important for resolving the pathogenesis of neuronal degeneration involved in many neurodegenerative disorders. *Tottori J. Clin. Res.* 1(1), 85-90, 2008

**Key Words:** 神経セロイドリポフスチノーシス, オートファジー, 神経変性, てんかん, 遺伝子;  
neuronal ceroid lipofuscinosis, autophagy, neuronal degeneration, epilepsy, gene

#### はじめに

neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL) は、視覚障害, てんかん, ミオクロノス, 運動障害, 知的退行を示す小児期に比較的多い遺伝性の神経変性疾患である。この疾患についての原因や病態についての研究は最近の 10 年間に多くのこ

とが解明された。この総説の目的は、近年解明された遺伝子を含めた最近の知見をまとめることである。

#### NCL の概念と疾患分類の歴史

NCL は、1969年に Zeman と Dyken が遺伝性の中