

## 神経セロイドリポフスチン症の分類

疾患	病型	発症年齢	原因遺伝子	関連タンパク質
CLN1	乳児型	6～24 か月	CLN1(PPT1)	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ 1
	遅発乳児型	2～4 歳		
	若年型	5～10 歳		
	成人型	>18 歳		
CLN2	遅発乳児型	1～4 歳	CLN2(TPP1)	トリペプチジルペプチダーゼ 1
	若年型			
CLN3	若年型	4～7 歳	CLN3	膜貫通型タンパク質
CLN4	成人型	>30 歳	CLN4(DNAJC5)	可溶性システインストリングタンパク質
CLN5	遅発乳児型 (フィンランド型)	7～17 歳	CLN5	可溶性ライソゾームタンパク質
CLN6	遅発乳児型 (Kufs TypeA 型)	>25 歳	CLN6	膜貫通型タンパク質
CLN7	遅発乳児型(トルコ型)	2～7 歳	CLN7(MFSD8)	膜貫通型タンパク質
CLN8	遅発乳児型	5～10 歳	CLN8	膜貫通型タンパク質
	Nothern epilepsy 型	5～10 歳		
CLN9	若年型		—	—
CLN10	先天型	出生直後	CLN10(CTSD10)	カテプシン D
CLN11	成人型	>20 歳?	CLN11(GRN)	プログラニューリン
CLN12	若年型	10 歳代?	CLN12(ATP13A2)	ATP 分解酵素 13A2
CLN13	成人型(Kufs TypeB 型)	>30 歳	CLN13(CTSF)	カテプシン F
CLN14	乳児型	—	CLN14(KCTD7)	カリウムチャネルタンパク質 (Potassium channel tetramerization domein containing protein type7)

### 参考資料

- ・ 衛藤薫：医学の歩み 264(9):851-856, 3, 2018
- ・ Batten Disease Support and Research Association. Accessed Sep 2018 <http://bdsra.org/what-is-battendisease/>
- ・ OMIM® Accessed Oct 2018 <https://www.omim.org/entry/615362>
- ・ Schulz A et al. : Biochem Biophys Acta. 2013, 1832 :1801-1806
- ・ Mole SE, Williams RE, Goebel HH : Neurogenetics. 2005 ; 6:107-126