

第34回神経放射線ワークショップ

香川大学症例

香川大学医学部 放射線医学講座

木村 成秀, 外山 芳弘

おさか脳神経外科病院 放射線科

本城 尚美

症 例 30歳代後半 女性

主 訴 手の震え, 巧緻運動障害

現病歴 20歳頃より頭の震えあり.
歩行時ふらつきがあり,
2, 3ヶ月前より手の震えが悪化してきた.

入院時現症

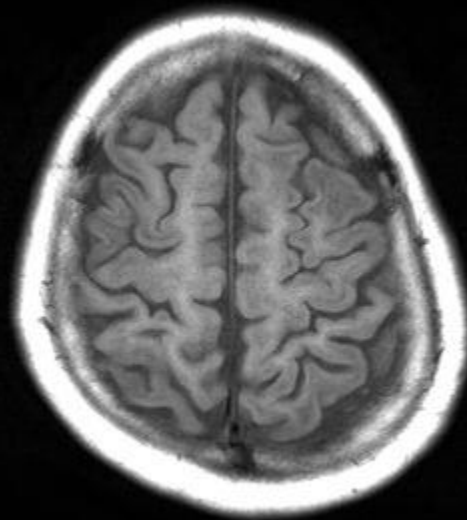
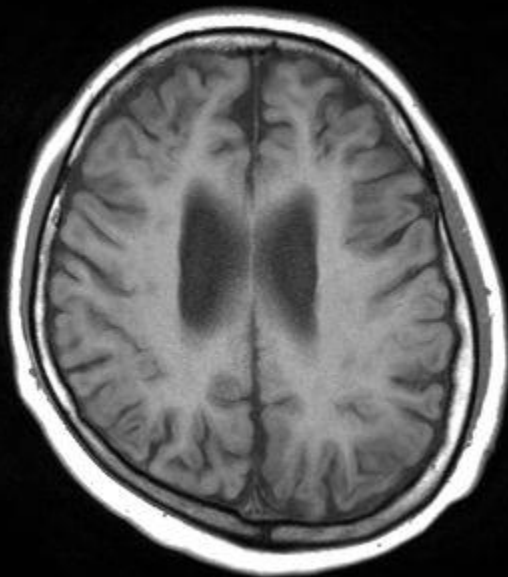
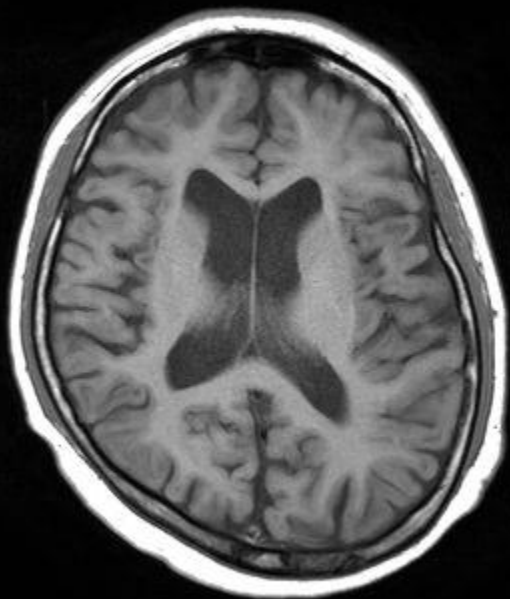
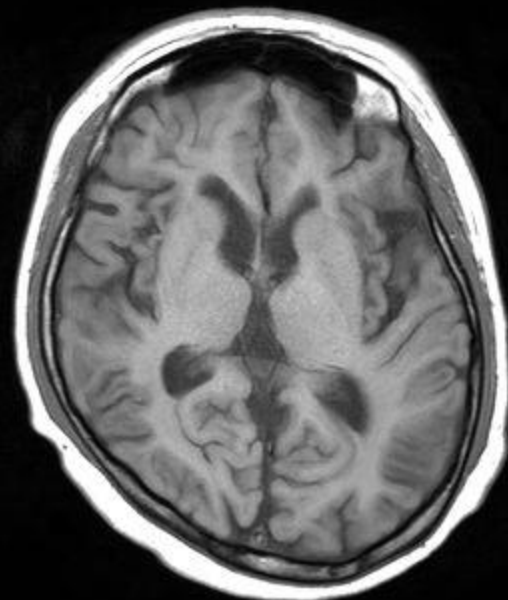
腱反射: 上肢軽度亢進, 下肢亢進

指鼻試験: 企図振戦あり 踵膝試験: 右優位に拙劣

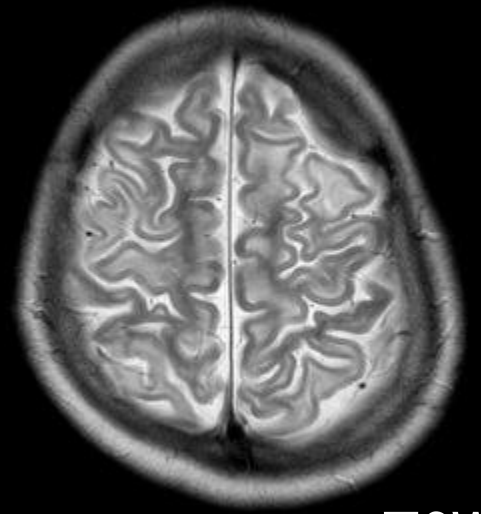
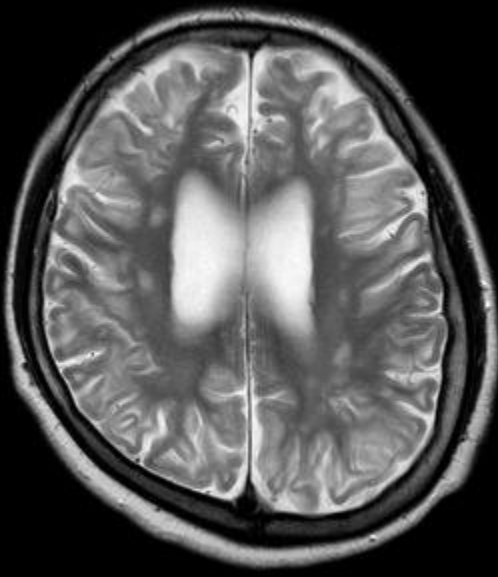
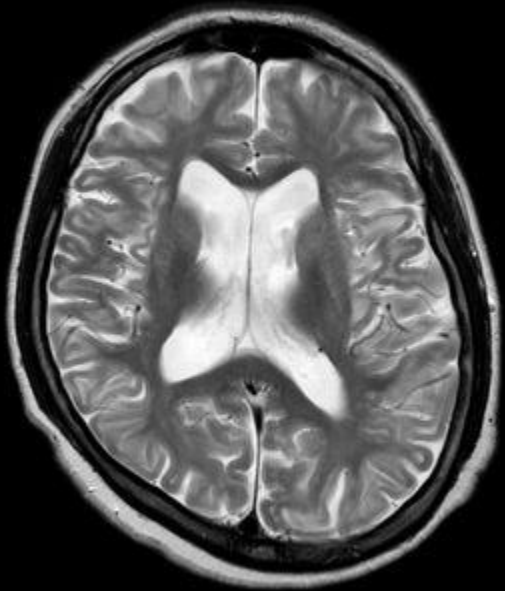
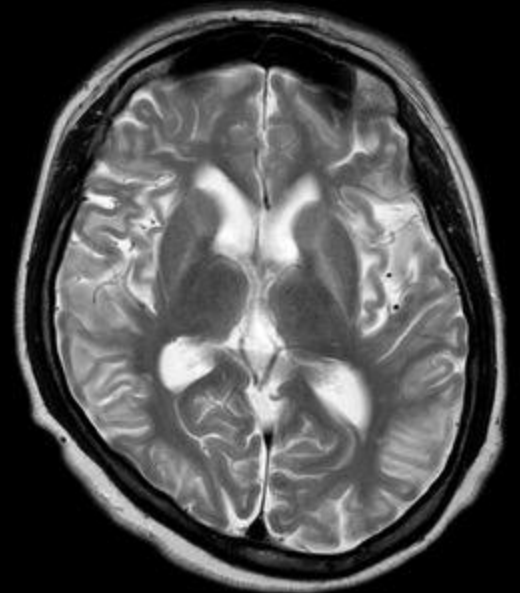
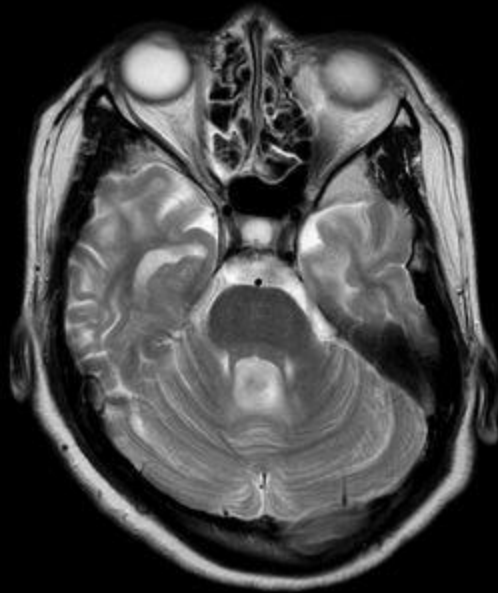
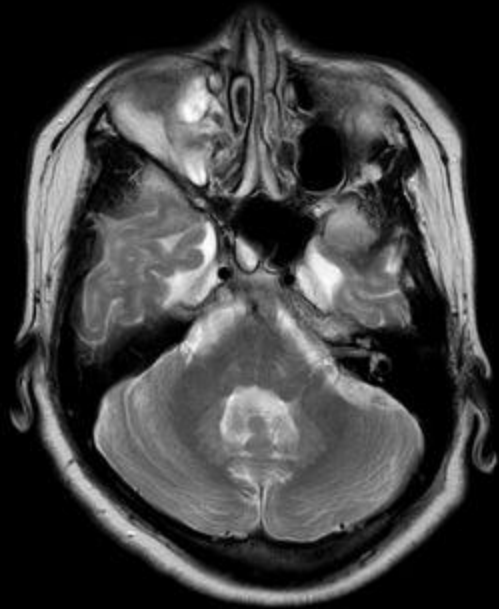
継ぎ足歩行不可

軽度の認知機能低下あり (HDS-R: 20/30)

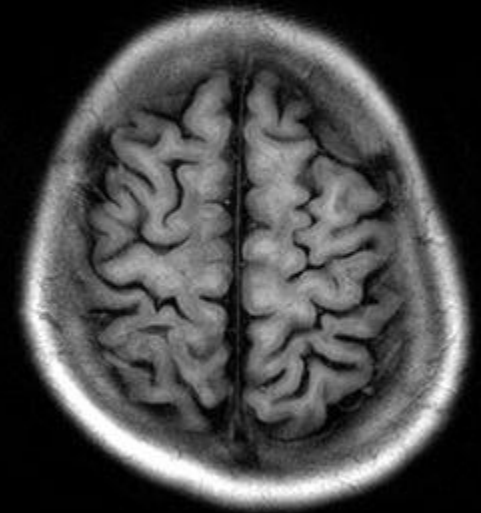
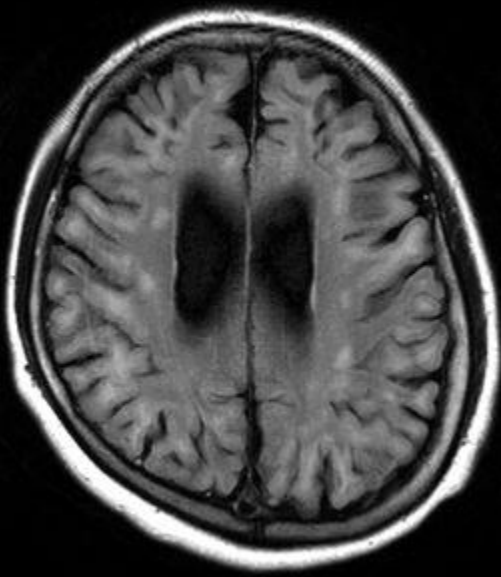
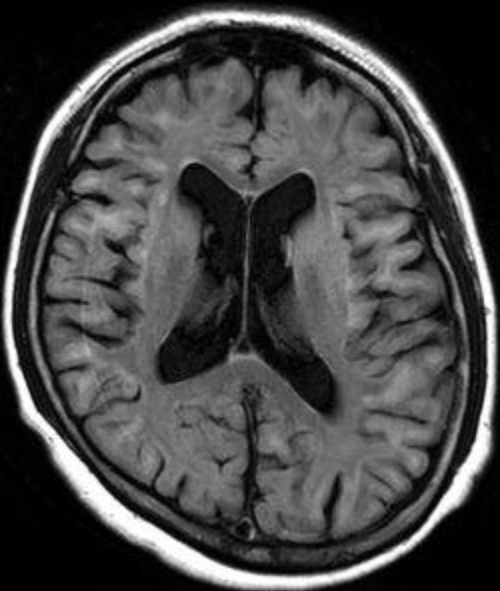
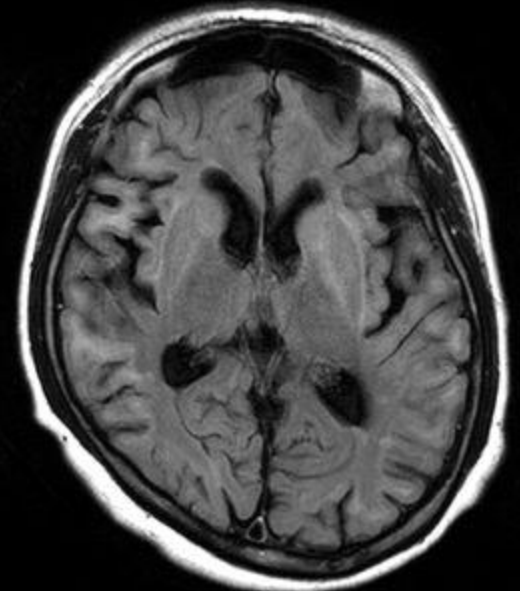
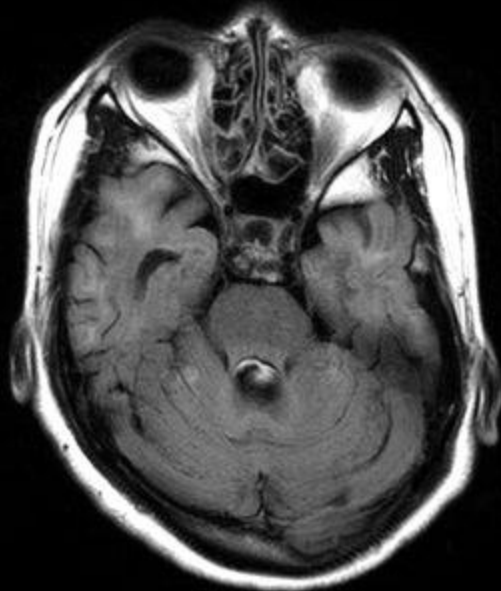
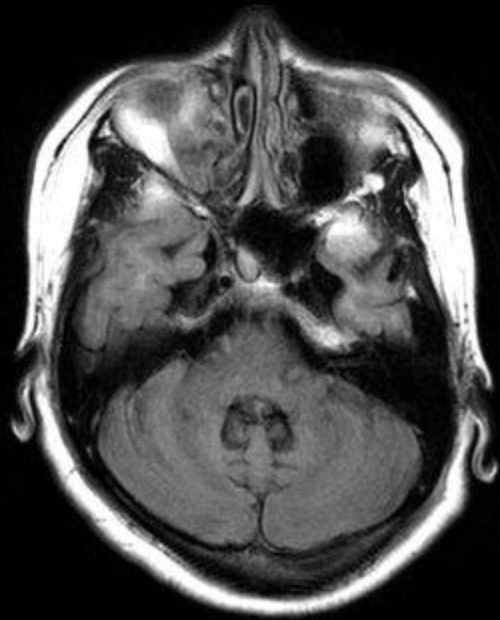
Patient	30s y.o. female
Chief complaints	Distal tremor in upper limbs Disturbance of skilled motor behavior
Present illness	Head titubation from the age of 20 years Unsteady walking Progressing distal tremor in upper limbs since last 2 months
Finding on admission	Deep tendon reflex: increasing in upper limbs and lower limbs Finger-to-nose test: intention tremor Heel-knee test: poor in right side Tandem gait: impossible Slightly mental retardation (HDS-R: 20/30)



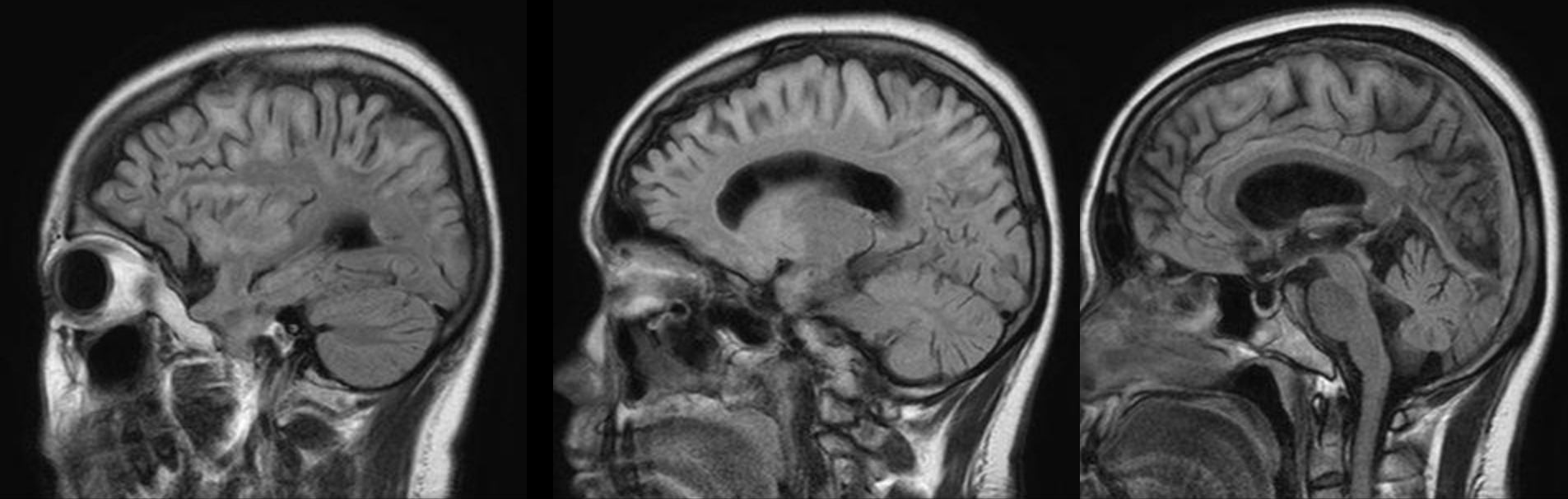
T1WI



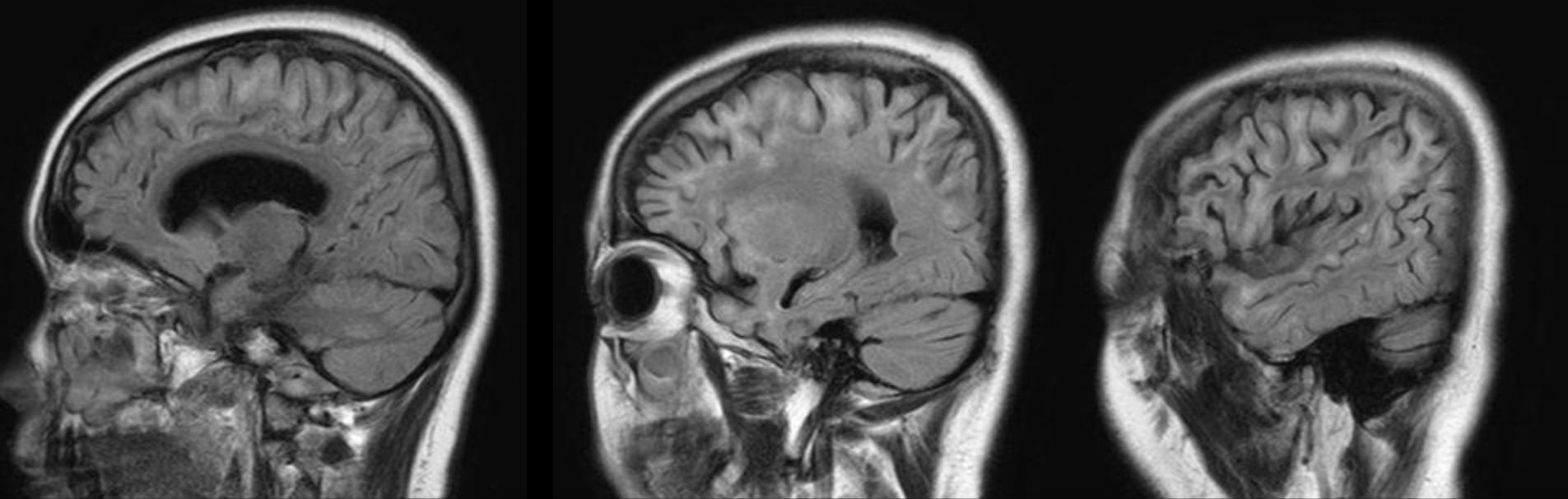
T2WI

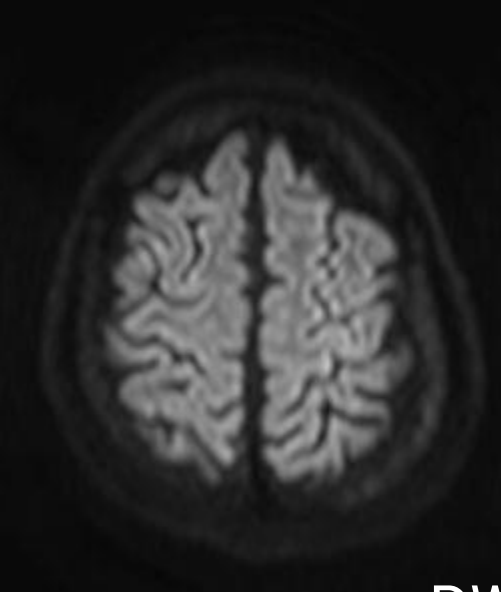
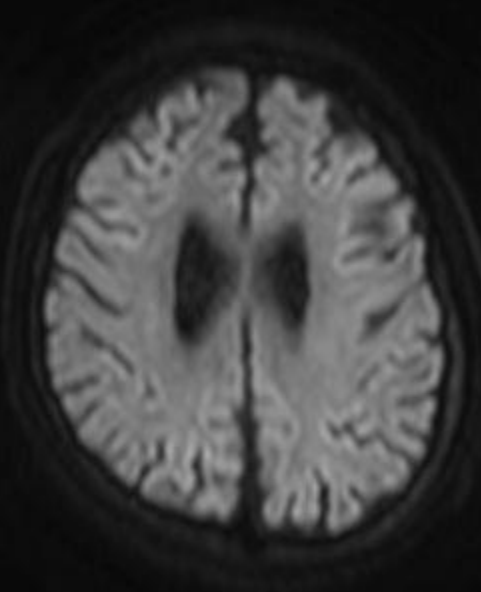
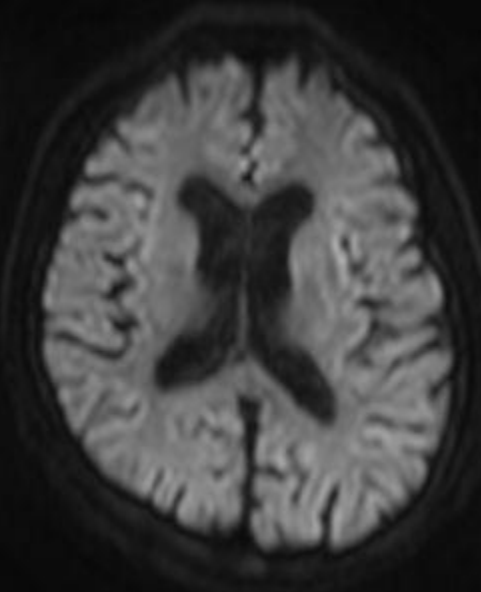
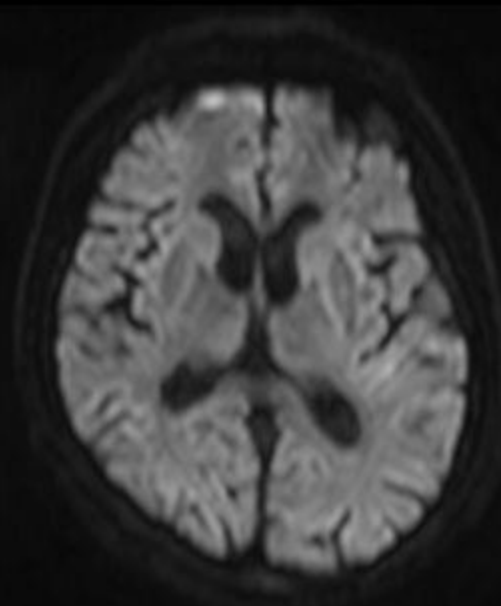
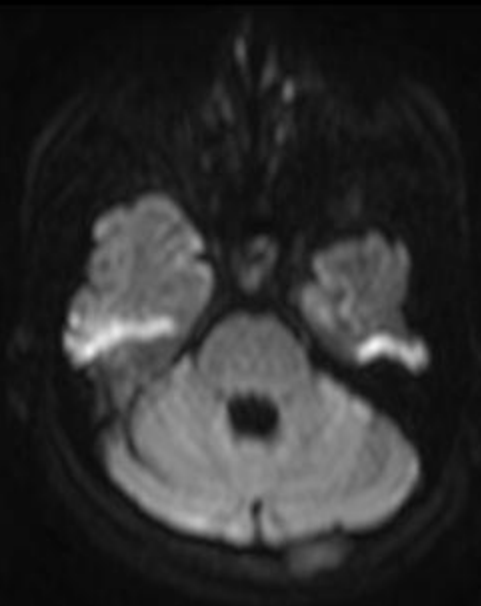
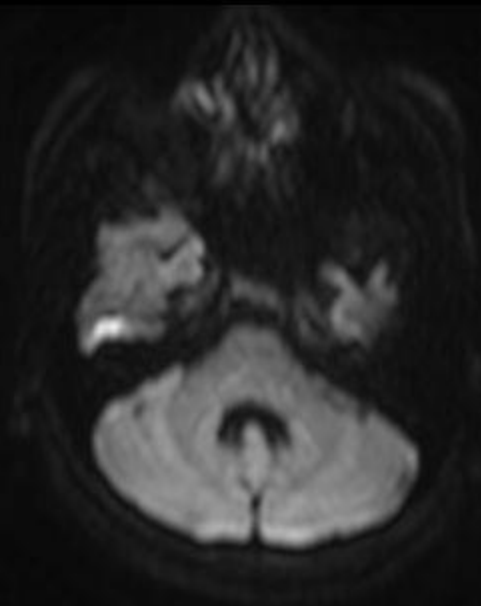


FLAIR

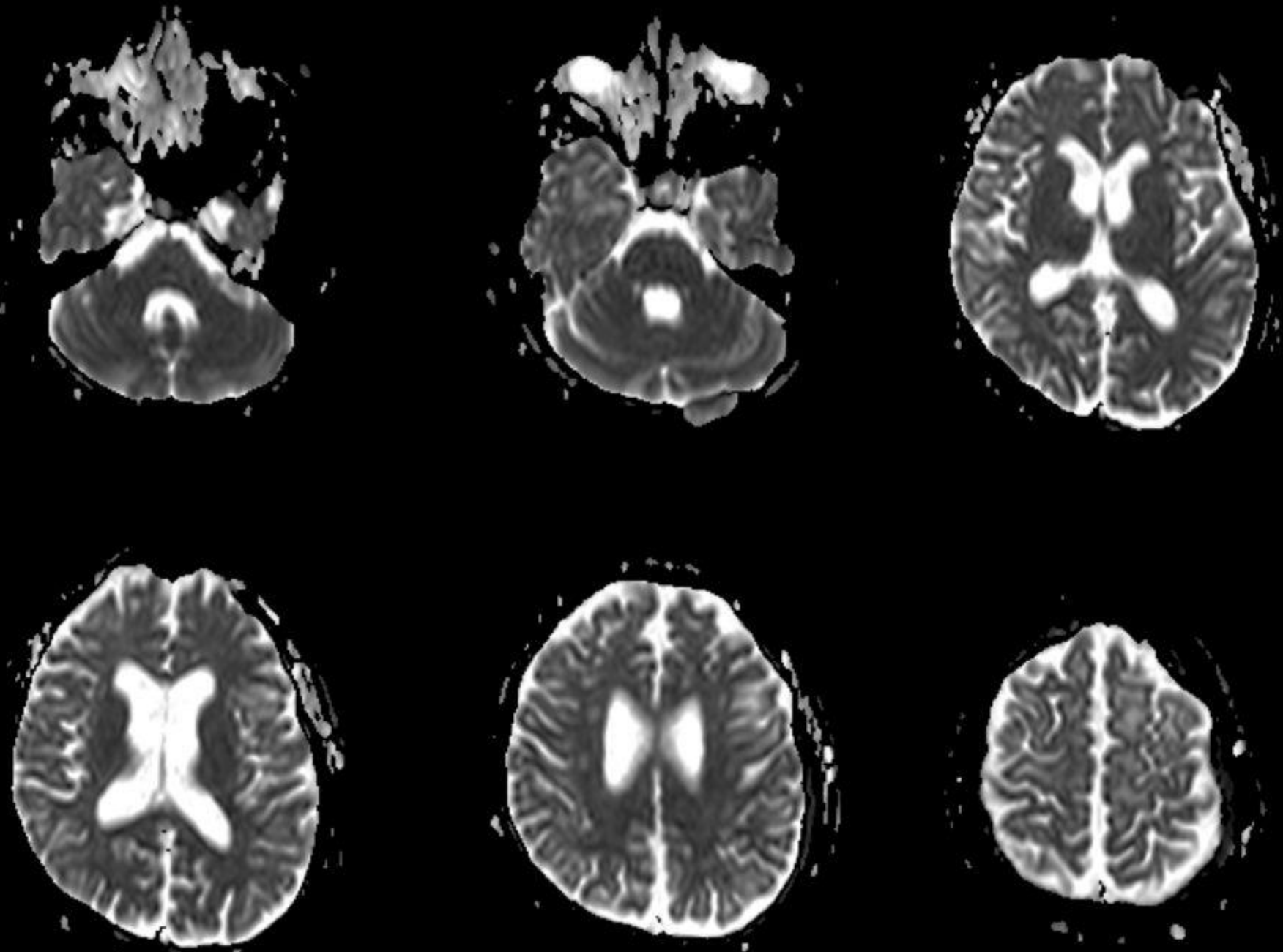


FLAIR

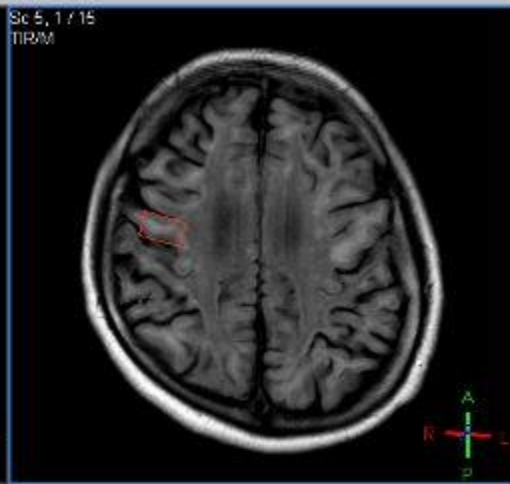
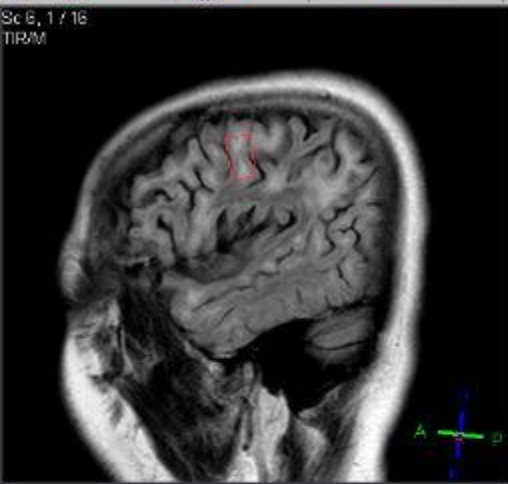




DWI



ADC map

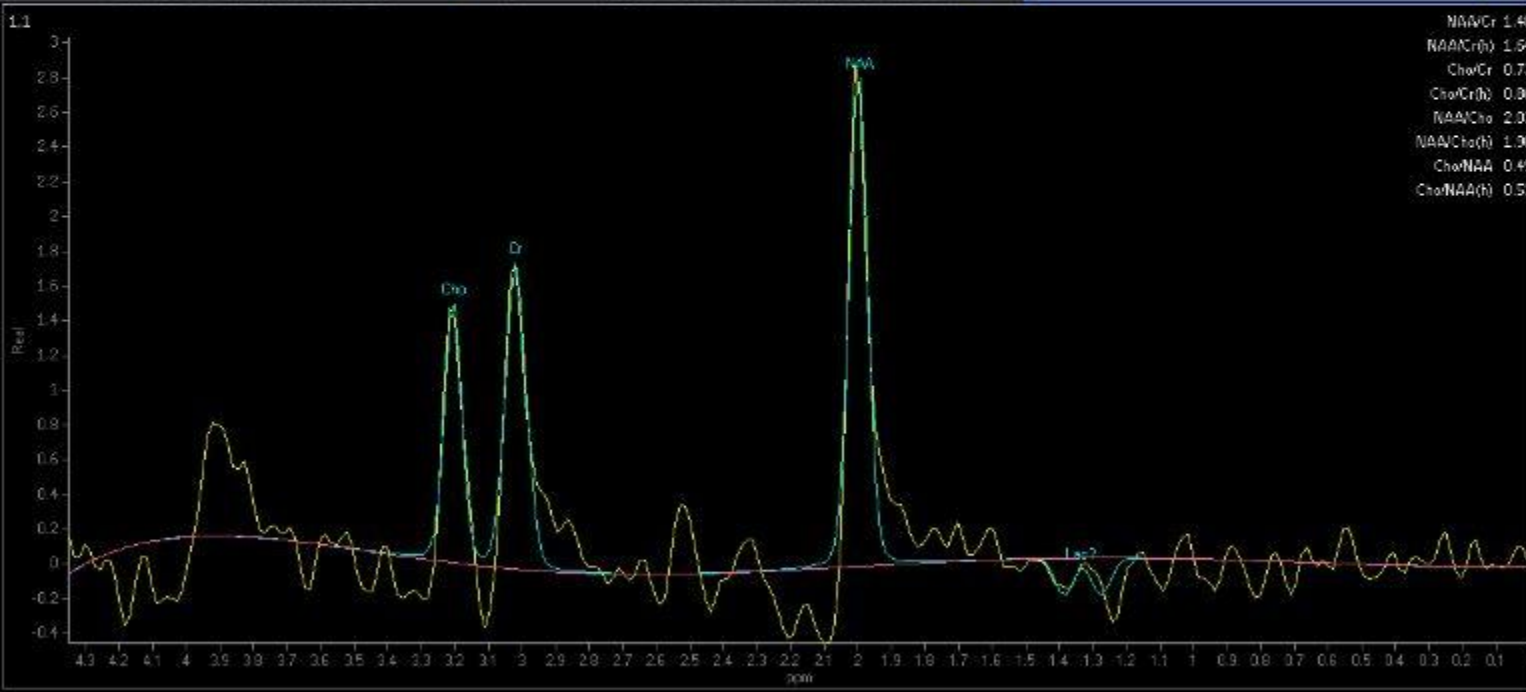


Acquisition Script

Acquisition Parameters

Parameter	Value
Nucleus	1H
Freq	63.9
Te	144
Tr	2000
NSA	256
BW	1000
NP	512
APsize	10.53000
RLsize	18
FHsize	18
YOL	3432.157
VolSel	ECHO
ScanTyp	VS
EchoTyp	0
PwHMShm	4.00
Scan Nr.	11.1
Scan Name	V_PRES5_144

NAA/Cr 1.48
 NAA/Cr(h) 1.64
 Cho/Cr 0.73
 Cho/Cr(h) 0.96
 NAA/Cho 2.00
 NAA/Cho(h) 1.90
 Cho/NAA 0.49
 Cho/NAA(h) 0.53



Spectro Results

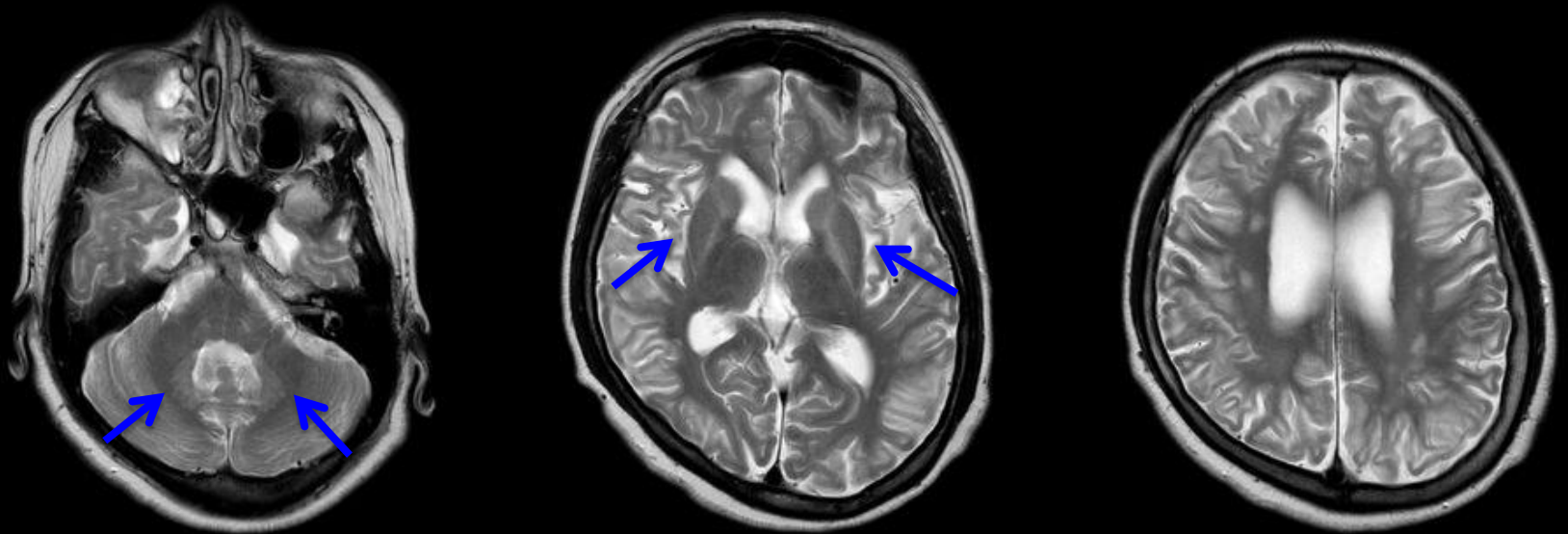
Metab	Position	SNR	Width	Height	H/Cr	H/Cho	H/NAA	H/Lac	Area	Ar/Cr	Ar/Cho	Ar/NAA	Ar/Lac	Metab
NAA	2.003	17.2	0.064	2.869	1.637	1.895	1.000	2.8697	0.207	1.478	2.035	1.000	0.2077	NAA
Cr	3.010	10.5	0.071	1.753	1.000	1.153	0.611	1.7537	0.140	1.000	1.377	0.677	0.1407	Cr
Cho	3.207	9.1	0.060	1.513	0.863	1.000	0.527	1.5137	0.102	0.726	1.000	0.491	0.1027	Cho
Lac?	1.5327	-1.37	0.0647	-0.2147	-0.1227	-0.1417	-0.0757	-0.2147	-0.0317	-0.2207	-0.8637	-0.1497	-0.0317	Lac?

What is the diagnosis ?

*

所見のまとめ

- ・ 大脳の萎縮.
- ・ 大脳皮質下白質に広く, T2WI, FLAIRで高信号.
- ・ 基底核にも高信号, 萎縮.
- ・ 小脳歯状核に高信号.
- ・ MRSでは大きな異常なし.



鑑別診断

大脳皮質直下の白質異常を示す若年者および成人の疾患

- ・ L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症 → 基底核, 歯状核病変.
- ・ Kearns-Sayre 症候群 → 被殻病変は少ない. 脳幹・視床が侵される.
- ・ MELAS → 繰り返す脳卒中様症状. MRSでLac上昇.
- ・ 急性間欠性ポルフィリン症 → 急性発作. 頭頂後頭葉優位.
- ・ 核内封入体病 → 拡散強調像でU-fiber領域優位に高信号.
- ・ 進行性多巣性白質脳症 → 1年以内に死亡. 視床, 脳梁, 脳幹病変も.

入院後経過

- ・ 尿有機酸スクリーニング検査

 - 2-ヒドロキシグルタル酸の強い排泄障害

- ・ L2HGAD遺伝子検査

 - 変異あり

L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症

L-2-hydroxyglutaric aciduria

L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症 L-2-hydroxyglutaric aciduria

概念

- ・ 神経系の代謝異常. 常染色体劣性遺伝 (L2HGDH遺伝子変異).
- ・ 尿および髄液中のL-2-ヒドロキシグルタル酸が上昇.
- ・ ミトコンドリア膜蛋白質の酵素活性の程度により, 様々な臨床病型.

症状

- ・ 軽～中等度の**精神運動発達遅滞**.
- ・ **小脳失調**, 頭蓋拡大, 構音障害, **頭位動揺**, 企図振戦.

発症時期・他

- ・ 発症時期は臨床病型により異なり, **小児期早期**, **学童期**, **思春期**, **成人期**など様々.
- ・ 脳腫瘍(髄芽腫, 膠芽腫など)の合併が多いとの報告あり.

病理

- ・ 大脳白質に脱髄, 海綿状変化, 嚢胞形成.
- ・ 歯状核, 淡蒼球に強い細胞消失と海綿状変化.

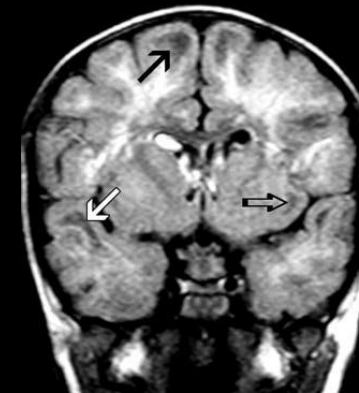
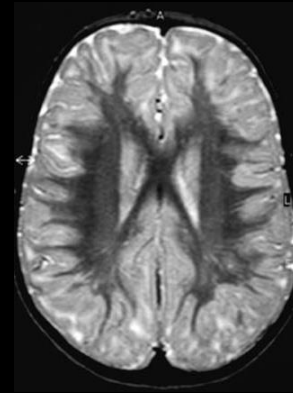
L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症

L-2-hydroxyglutaric aciduria

画像所見 (MRI)

【大脳白質】

- ・ 皮質下中心にT2強調像で高信号.
- ・ FLAIR像では低信号を示すことも多い(約半数).
→ 水分が多い.
- ・ 初期には部分的には多巣性.
- ・ 経過の長い症例ではより集合的になり中心に向かって進行するが、
側脳室周囲辺縁部は保たれる.

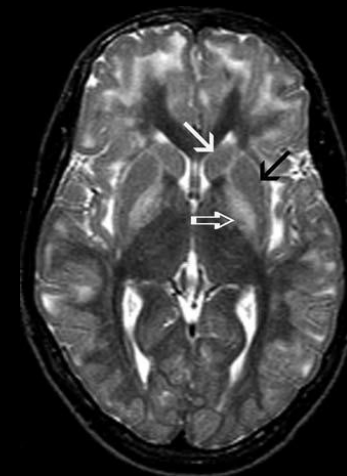


L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症 L-2-hydroxyglutaric aciduria

画像所見 (MRI)

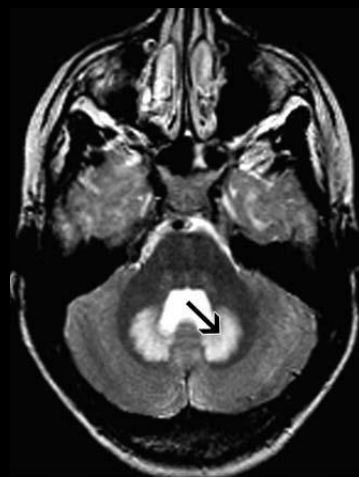
【基底核】

- ・ 両側淡蒼球, 尾状核, 被殻に, T2延長や萎縮.



【小脳】

- ・ 両側歯状核に異常信号.
- ・ 小脳白質の異常はない.

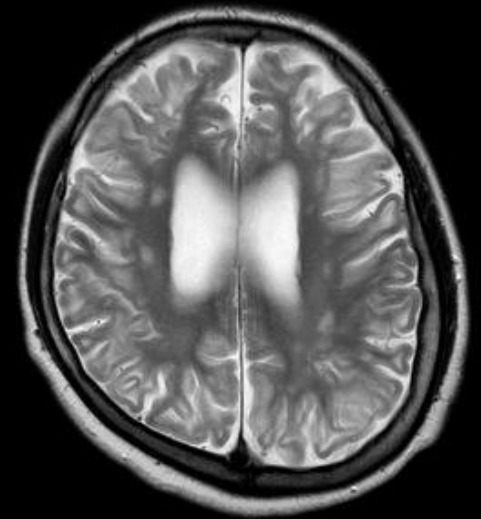
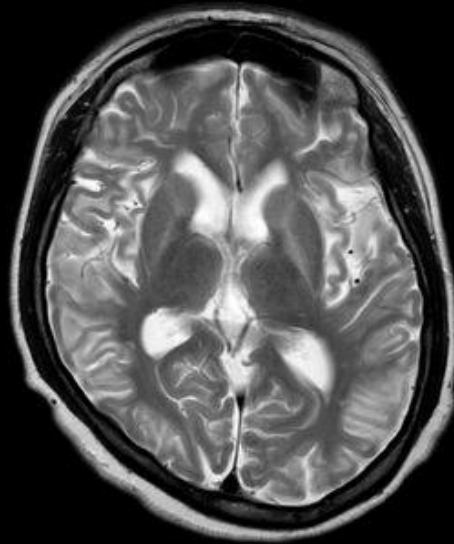


経過とともに白質病変は前頭葉皮質下から白質全体へと拡がる。
さらに白質病変は癒合し, 大脳白質, 小脳半球の萎縮を認めるようになる。

L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症

L-2-hydroxyglutaric aciduria

- ・ 長い経過
- ・ 大脳皮質下白質優位のT2延長
- ・ 基底核, 小脳歯状核に異常所見



参考文献

柳下 章:神経内科疾患の画像診断 秀潤社 2011

森 壱:小児神経の画像診断(大場洋 編) p460 秀潤社 2010

吉田 昌子:決定版頭部画像診断パーフェクト(土屋一洋 他 編) p464-465 羊土社 2011

Steenweg ME, et al: Radiology 251: 856-865, 2009