

Kumamoto University

Minako Azuma

Toshinori Hirai

Mika Kitajima

Case : 20' s male

- Clinical History

He presented with dysarthria and dysphagia in May 200X, and the symptoms gradually worsened. He referred to our hospital in October 200X.

- Past History : n.p.

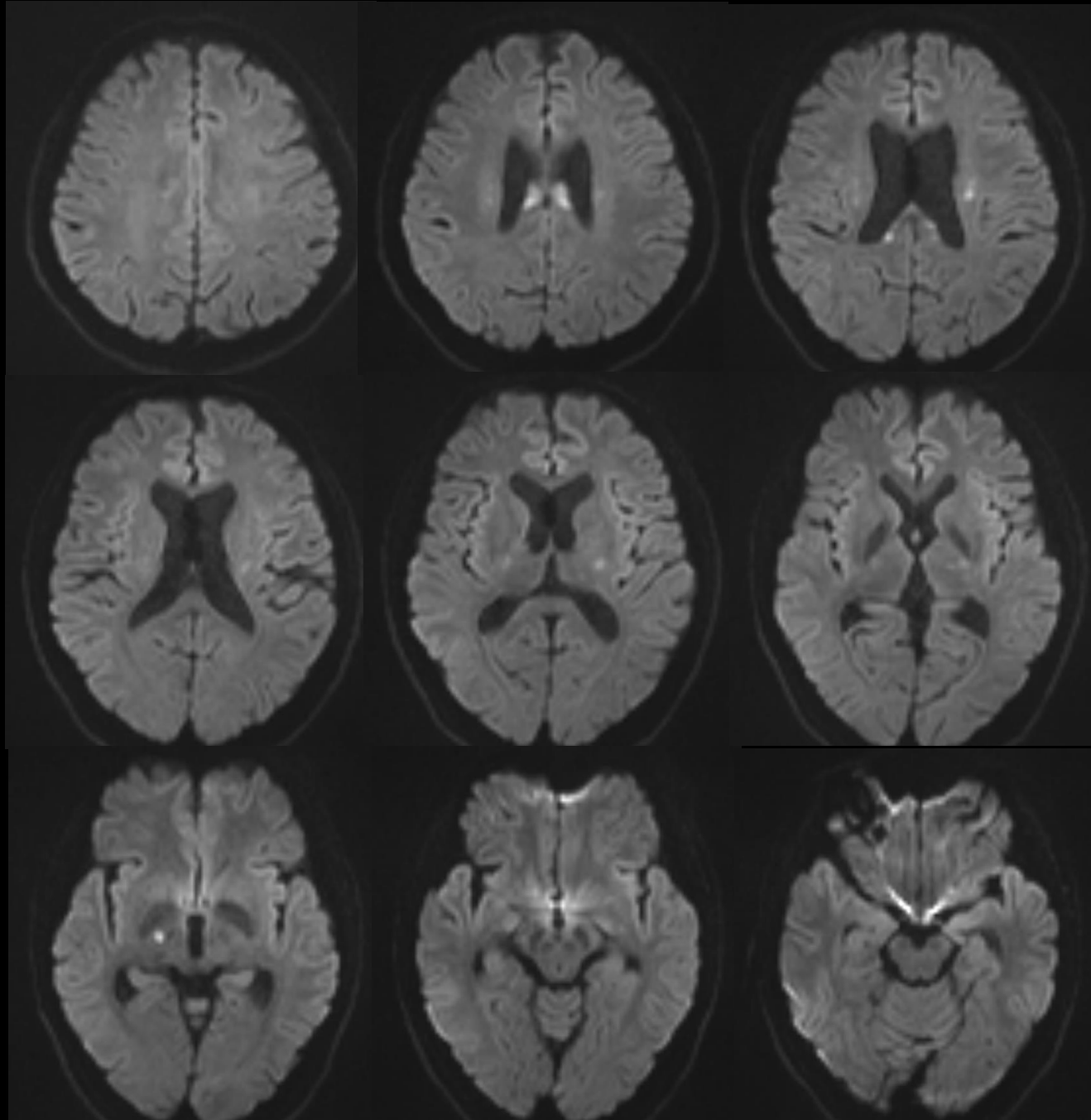
- Family History : n.p.

- Smoking : 20/day × 7 years

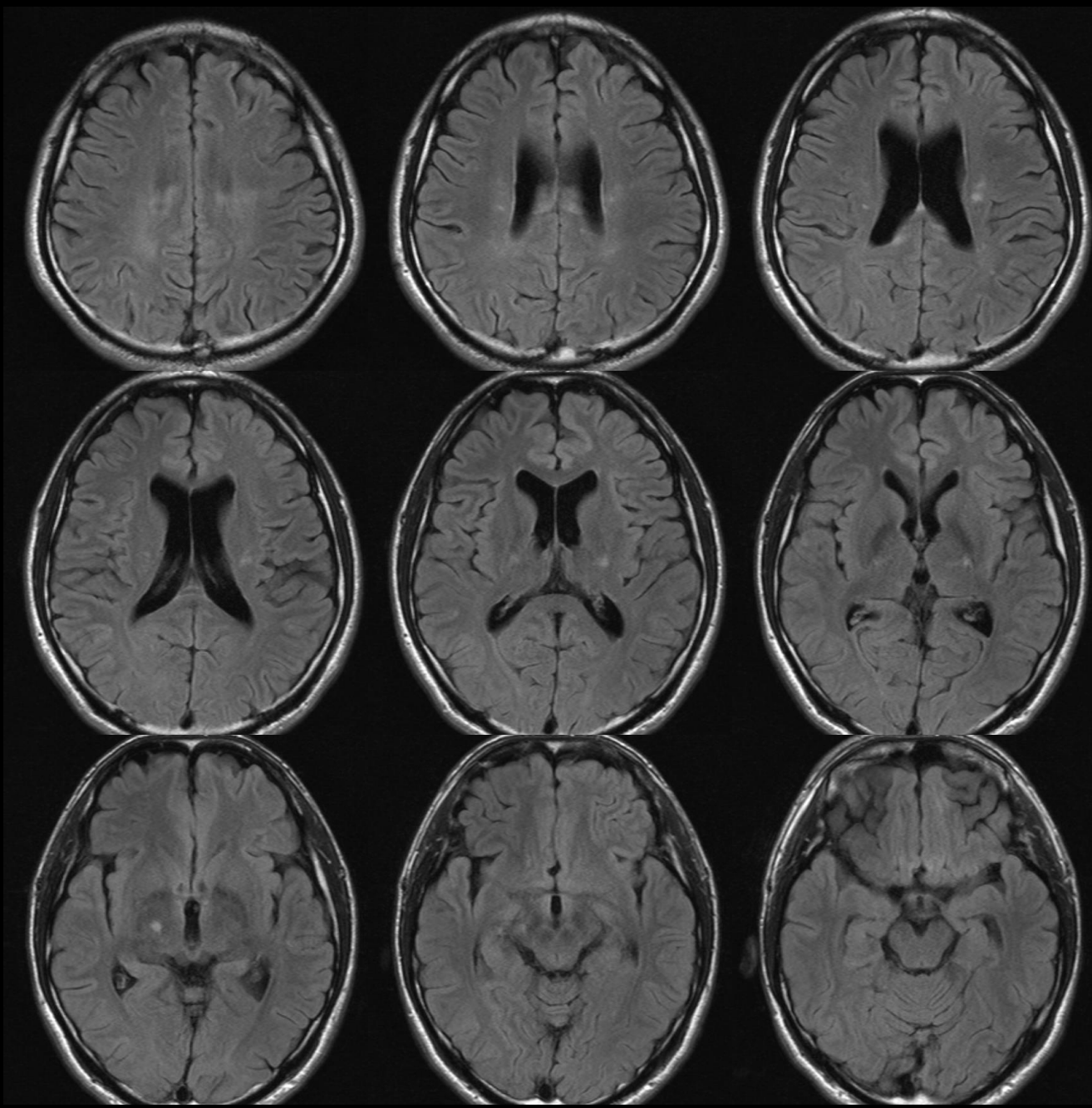
- Drinking : shochu 180 ml /day

- Job : carpenter

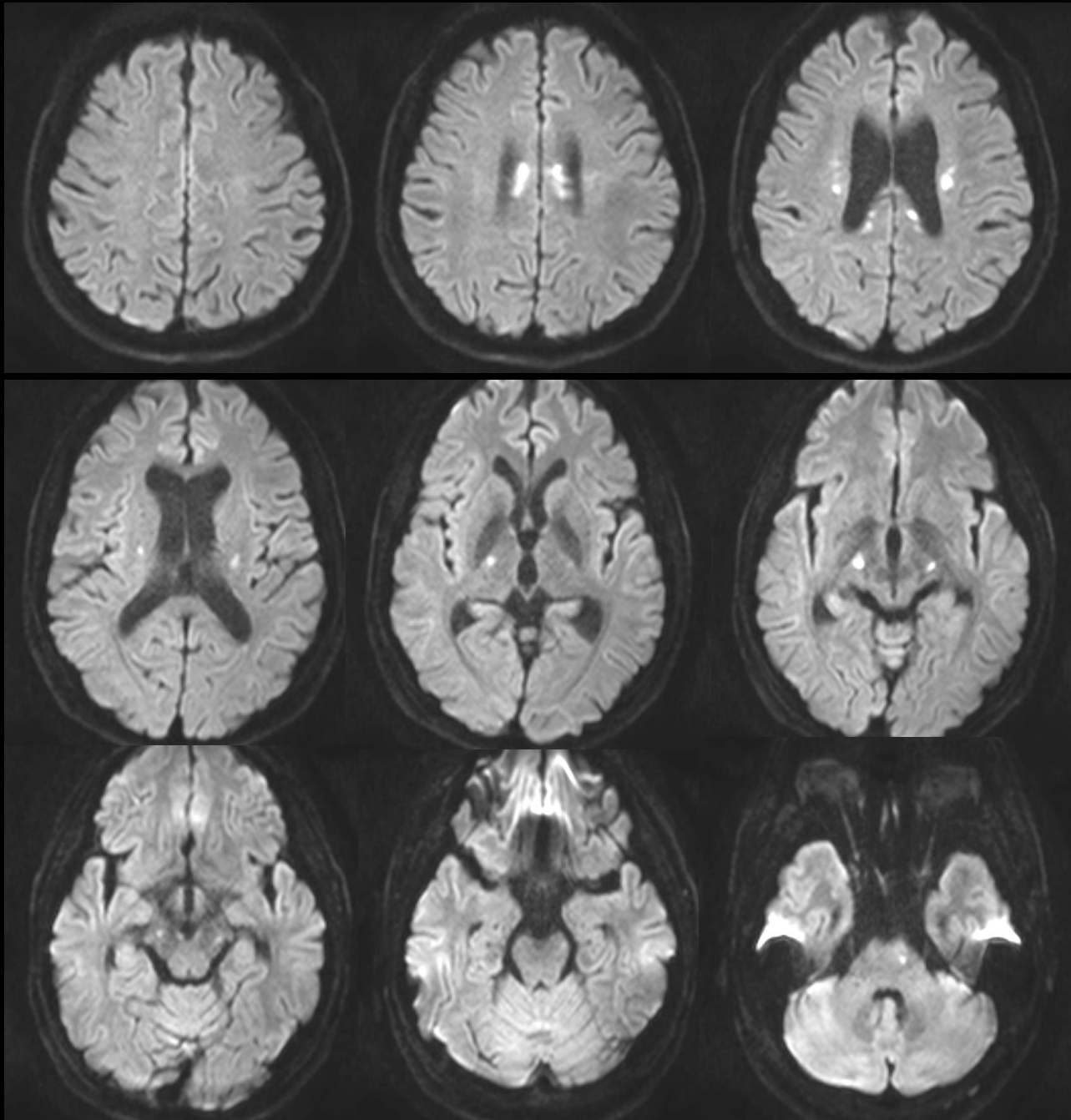
First admission



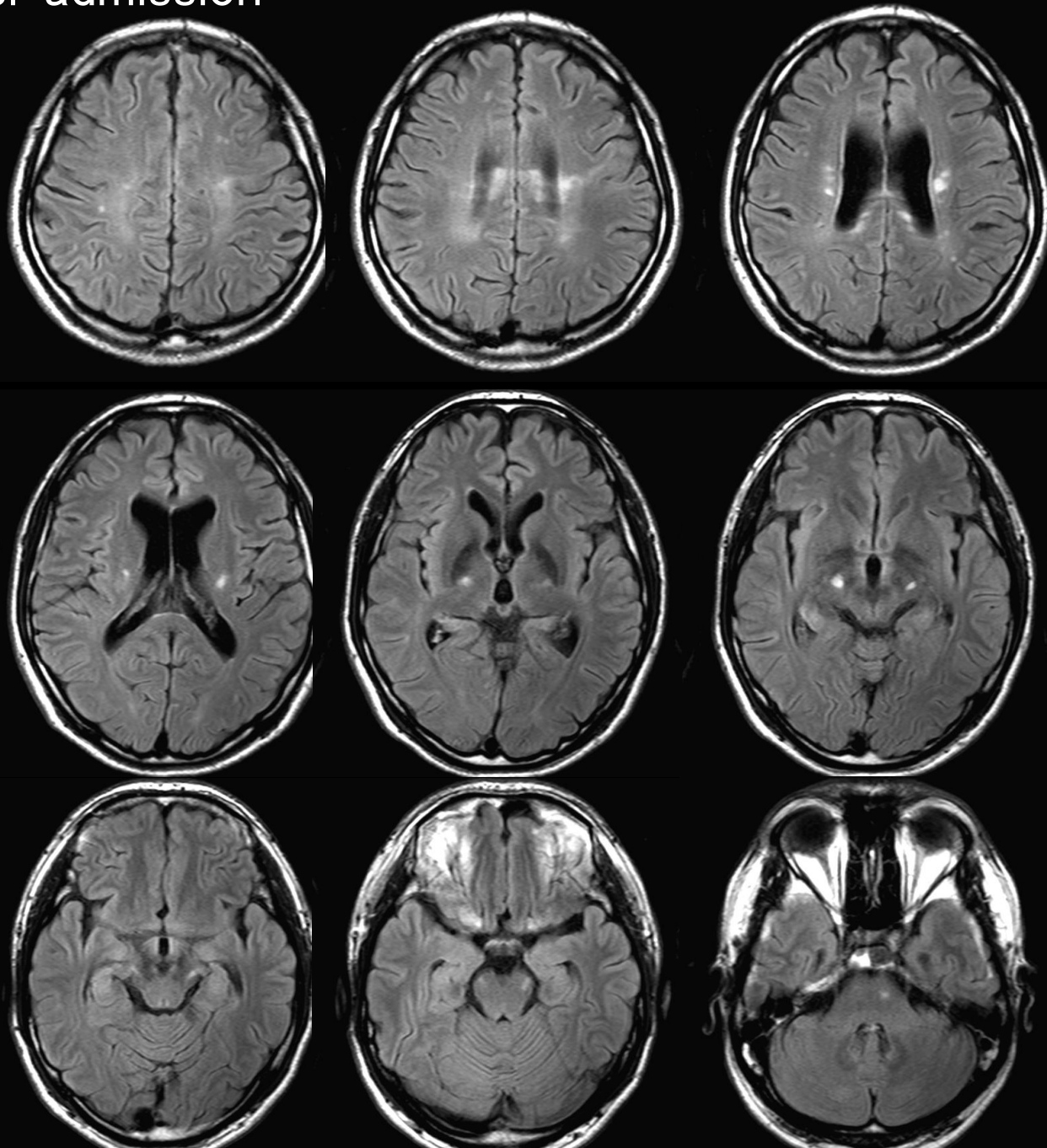
First admission



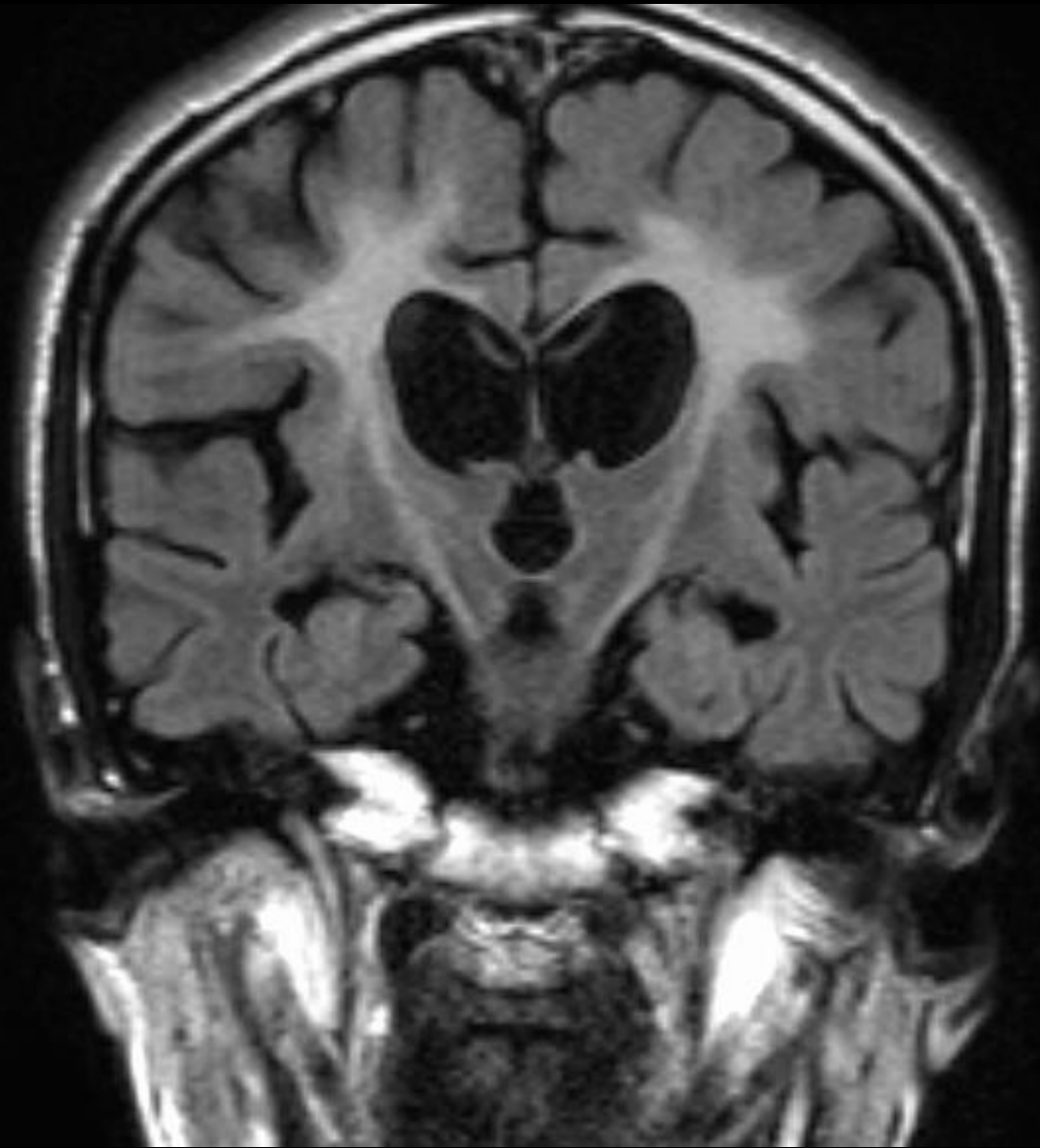
6 mths after admission



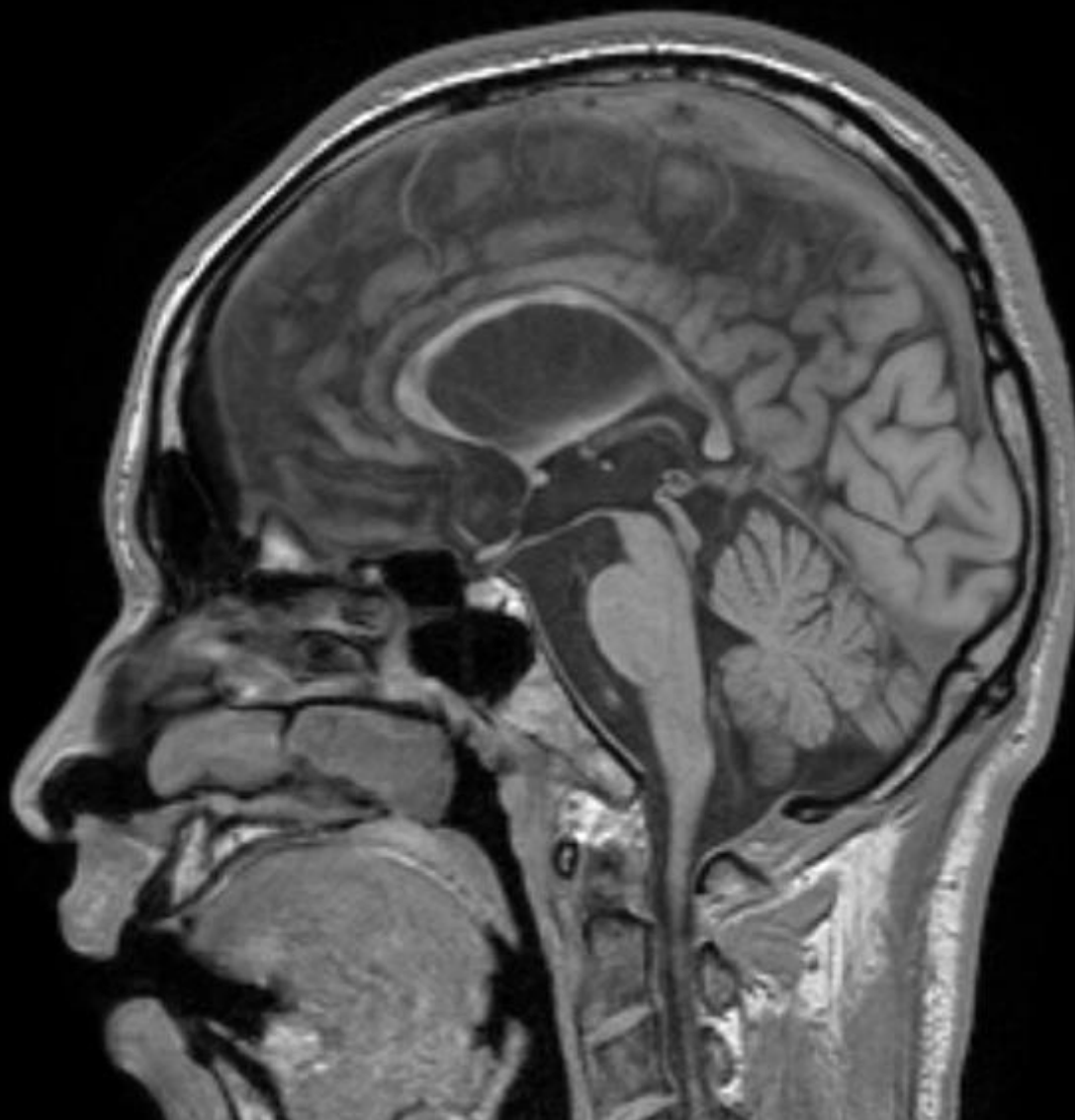
6 mths after admission



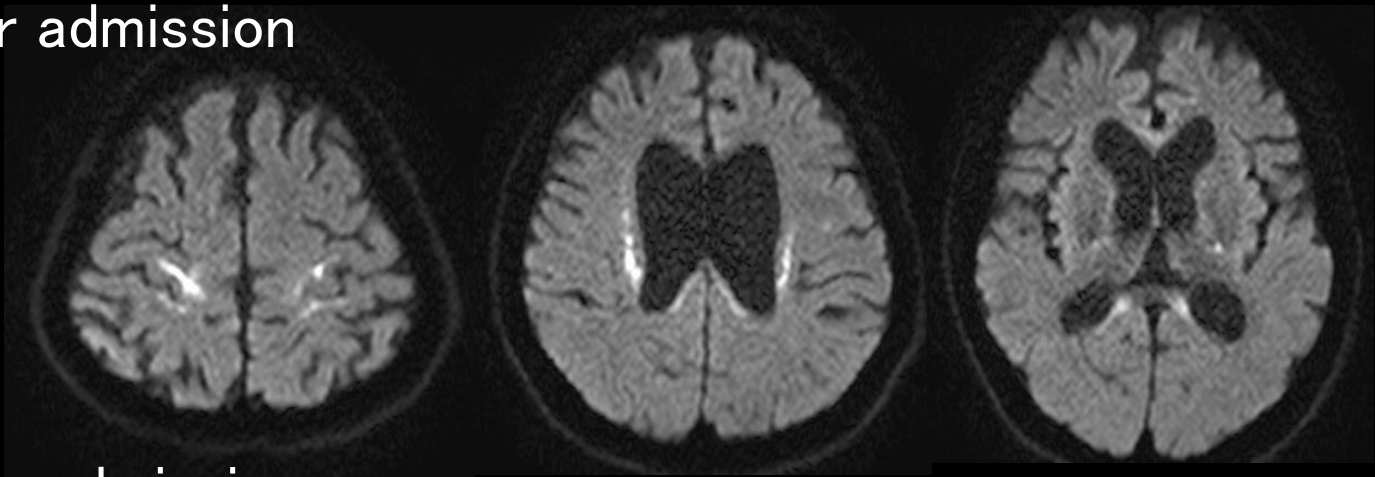
3 yrs after admission



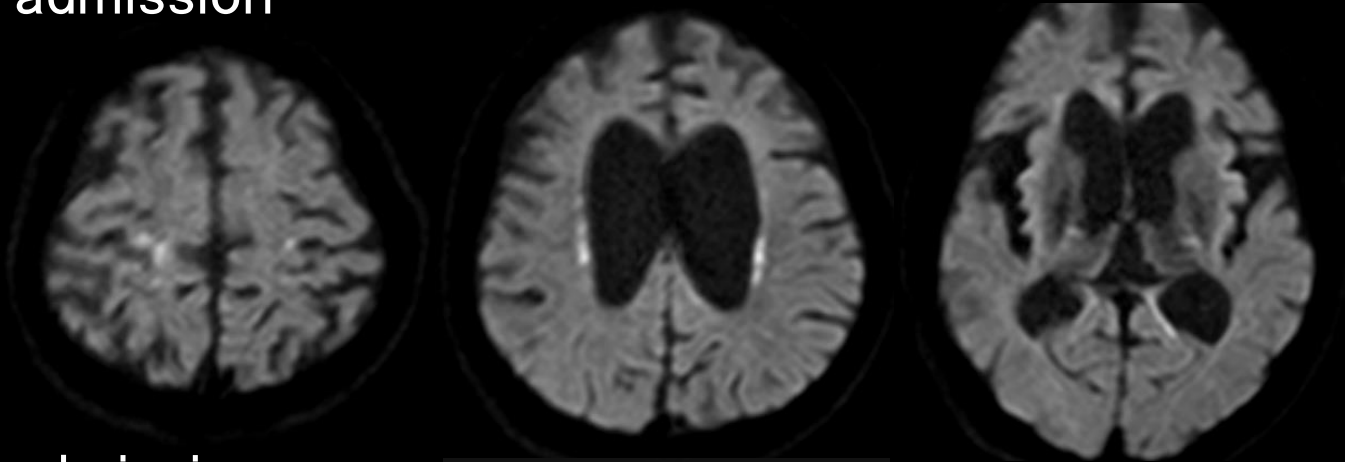
3 yrs after admission



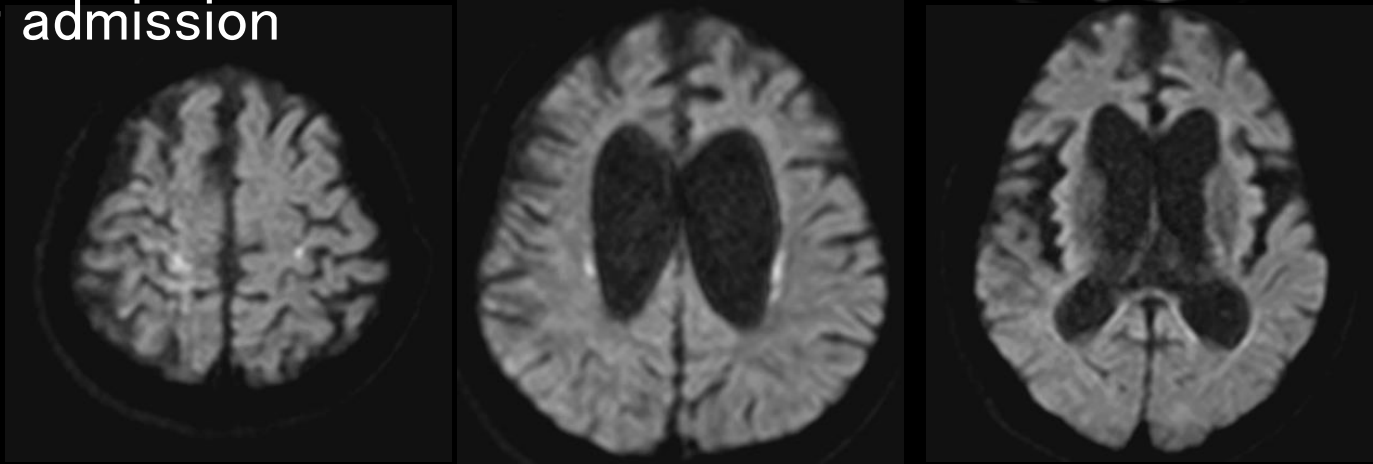
3 yrs after admission



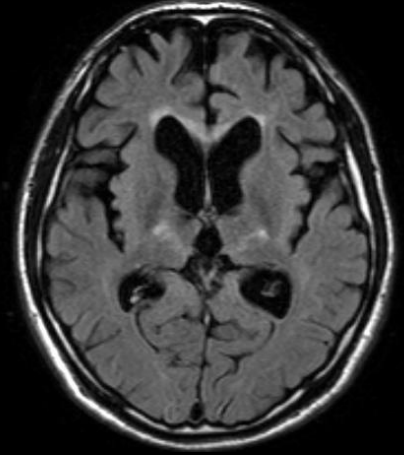
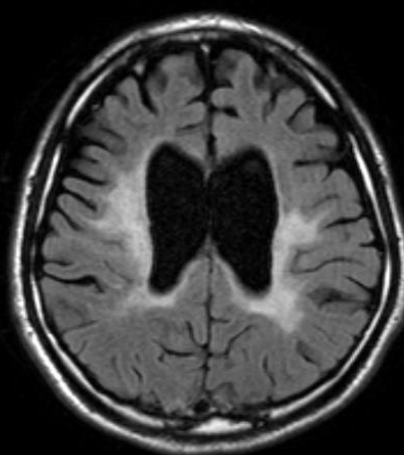
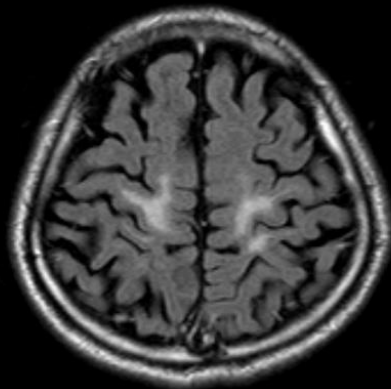
5 yrs after admission



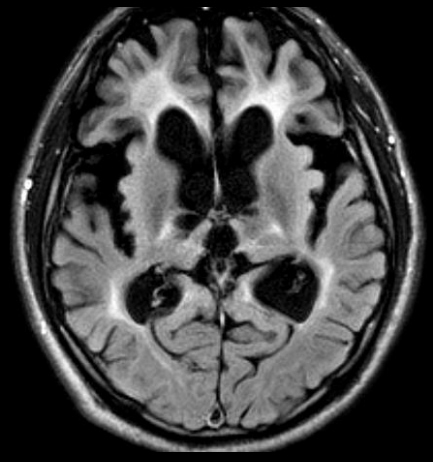
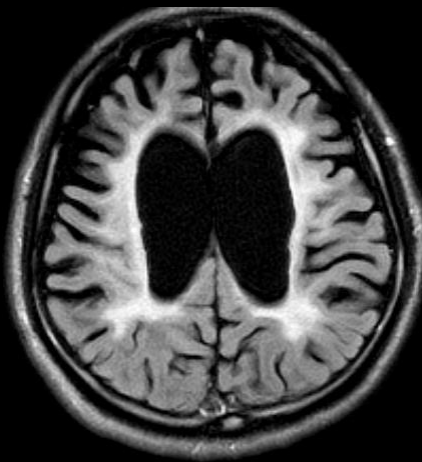
6 yrs after admission



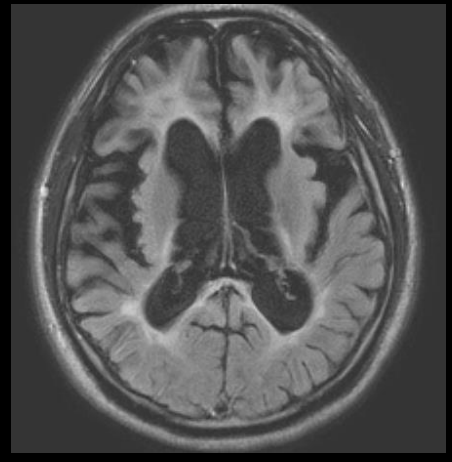
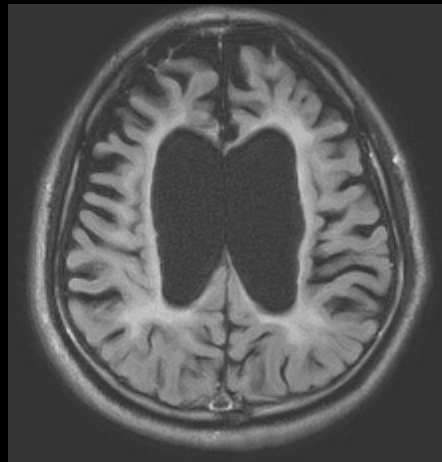
3 yrs after admission



5 yrs after admission



6 yrs after admission



画像所見のまとめ

- T2WI、FLAIR で脳梁や側脳室周囲、内包後脚の高信号
- DWI での高信号の遷延・拡大
- 脳梁を含めた脳萎縮の進行

錐体路にT2WI高信号を示す疾患(成人)

- Malignant glioma
- Malignant lymphoma
- Toluene poisoning
- Multiple sclerosis
- Amyotrophic lateral sclerosis
- Behcet's disease
- Adrenoleukodystrophy
- Wilson disease
- Krabbe disease
- HDLS(hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids)

錐体路に左右対称性のDWI高信号を示す疾患

- Hypoglycemia
- Acute hepatic encephalopathy
- Maple syrup urine disease
- Hyperhomocysteinemia
- Leukodystrophy
- West Nile encephalitis
- HDLS (hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids)

Cavalleri, et al. *Neuroradiology* 2002; 44:499–502

Albayram, et al. *AJNR* 2005; 26:289–297

Patay. *Eur Radiol* 2005; 15:2284–2303

Albayram, et al. *AJNR* 2006; 27:1760–1762

McKinney, et al. *AJNR* 2010; 31:1471–1479

最終診断

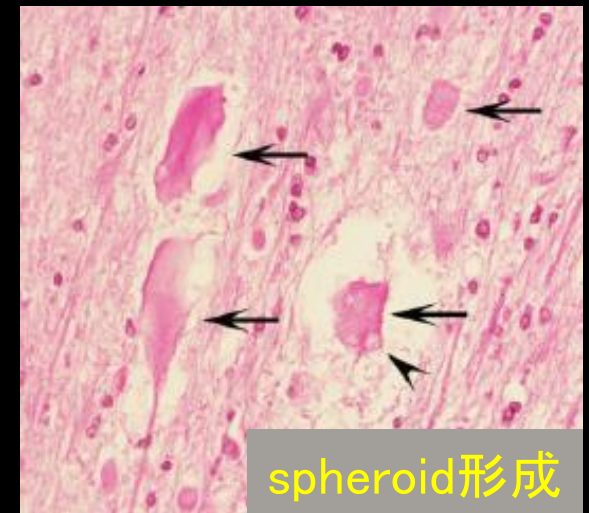
HDLS

(hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids)

神経軸索スフェロイドを伴う遺伝性びまん性白質脳症

HDLS

- 神経病理学的に、軸索腫大（スフェロイド）と色素性グリア（マクロファージ）の出現を特徴とする白質脳症
- 1984年スウェーデンで1家系が報告されて以来、若年性認知症の原因疾患として急速に認識されつつある
- 常染色体優性遺伝性疾患（孤発例あり）
- 近年、コロニー刺激因子-1 受容体（CSF1R）遺伝子の変異が原因と判明
- 発症年齢： 47.2 ± 14.5 歳（18～78歳）
- 有病期間： 6.0 ± 3.1 年（2～11年）
- 死亡年齢： 57.2 ± 13.1 歳（40～84歳）
- 男：女 = 0.81：1
- 不安や抑うつなどの精神症状や前頭葉機能低下を前景とする認知症症状で発症、痙攣発作や錐体外路症状を伴う。発症から数年で無言無動になる。



HDLS: 画像の特徴

- 大脳白質病変は前頭葉、頭頂葉優位に分布
(初期は散在性、多巣性 → 融合、拡大してびまん性に)
- 初期から脳梁が萎縮し、膝や膨大部でT2WI/FLAIR 高信号化
- DWI では点状～斑状の高信号が出現、しばしば長期にわたり持続
- 病初期にはADC値は低下
- 微小血管病変は見られない
- 増強効果は見られない
- テント下病変はまれである
- 前頭葉白質に微細な石灰化が見られることがある
(異常遺伝子CSF1Rのシグナルは骨代謝と密接に関連あり)

まとめ

- 若年性認知症の原因の一つとしてHDLSを認識し、画像所見を理解しておく必要がある。
- 臨床症状や画像所見は多彩であるが、大脳白質（とくに脳室周囲や錐体路）に拡散強調像で持続する高信号を認めた場合には本疾患を鑑別に挙げるべきである。