

山形大学放射線診断科

鹿戸将史 (かのとまさふみ)



Dept. of Diagnostic Radiology
Yamagata University Faculty of Medicine

Case Report

[Case] 12 y.o., Female

[Family History] Mother : Mental retardation

[Past History]

40 fetus weeks, birth-weight 3288g, vaginal delivery, fetal distress(-)

[Present Illness]

Convulsion appeared at 7 months old and it deteriorated in 1 year-old. Mental retardation and hypotonia were pointed out in 16 months old and the medication was started for her. Convulsion disappeared in 6 year-old.

Impairment of consciousness for several seconds was pointed out in 11 year-old at her school. Especially, this symptom was frequently observed just before the meal.

Case Report

【Present Status】

- Severe mental retardation
- Spastic tetraplegia (Upper <<lower)
- Upper limbs ataxia

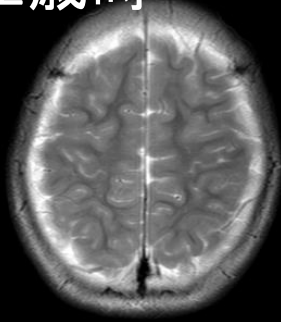
【CSF Study】

CSF-sugar level/Blood-sugar level

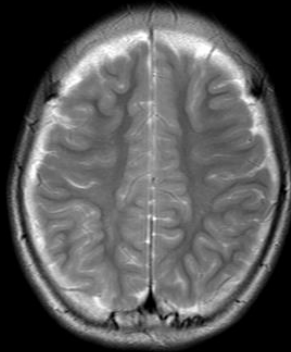
$$= 29/75 = \mathbf{0.39} (<0.45)$$

CSF-lactate level = $\mathbf{7.2}$ mg/dl (8~15)

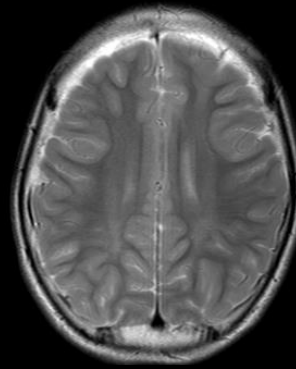
12歳時



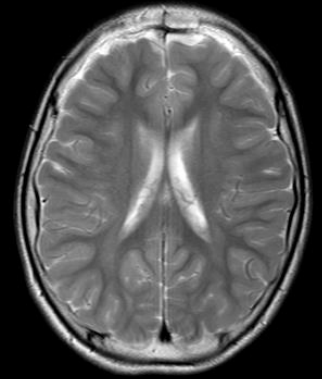
1
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



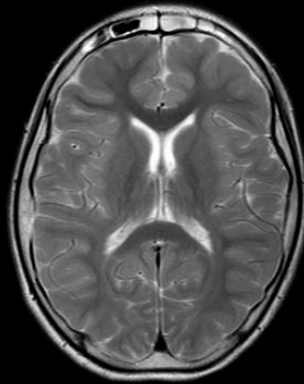
Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



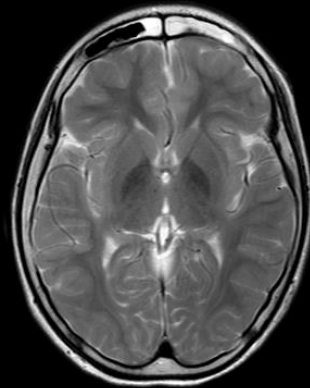
Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



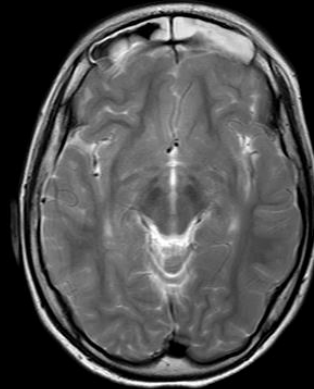
Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



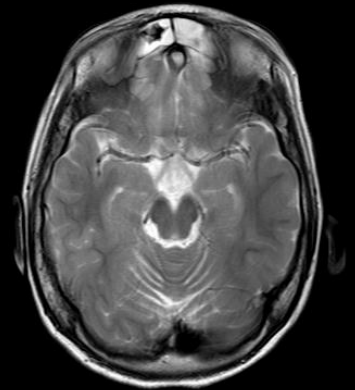
1
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



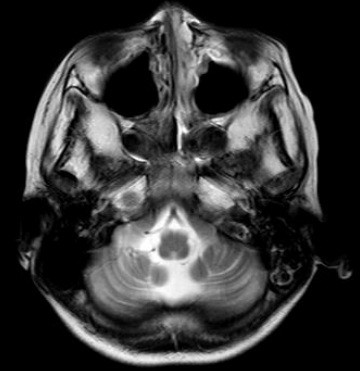
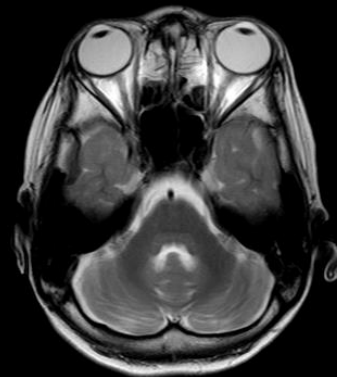
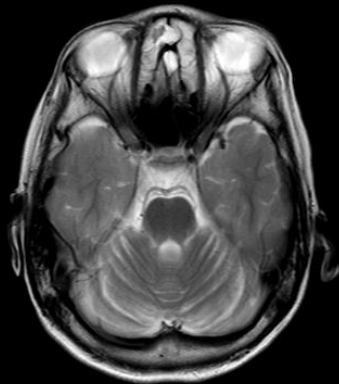
Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



Se:501
2014/04/21
WIP T2W_AX SENSE



12歳時

Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

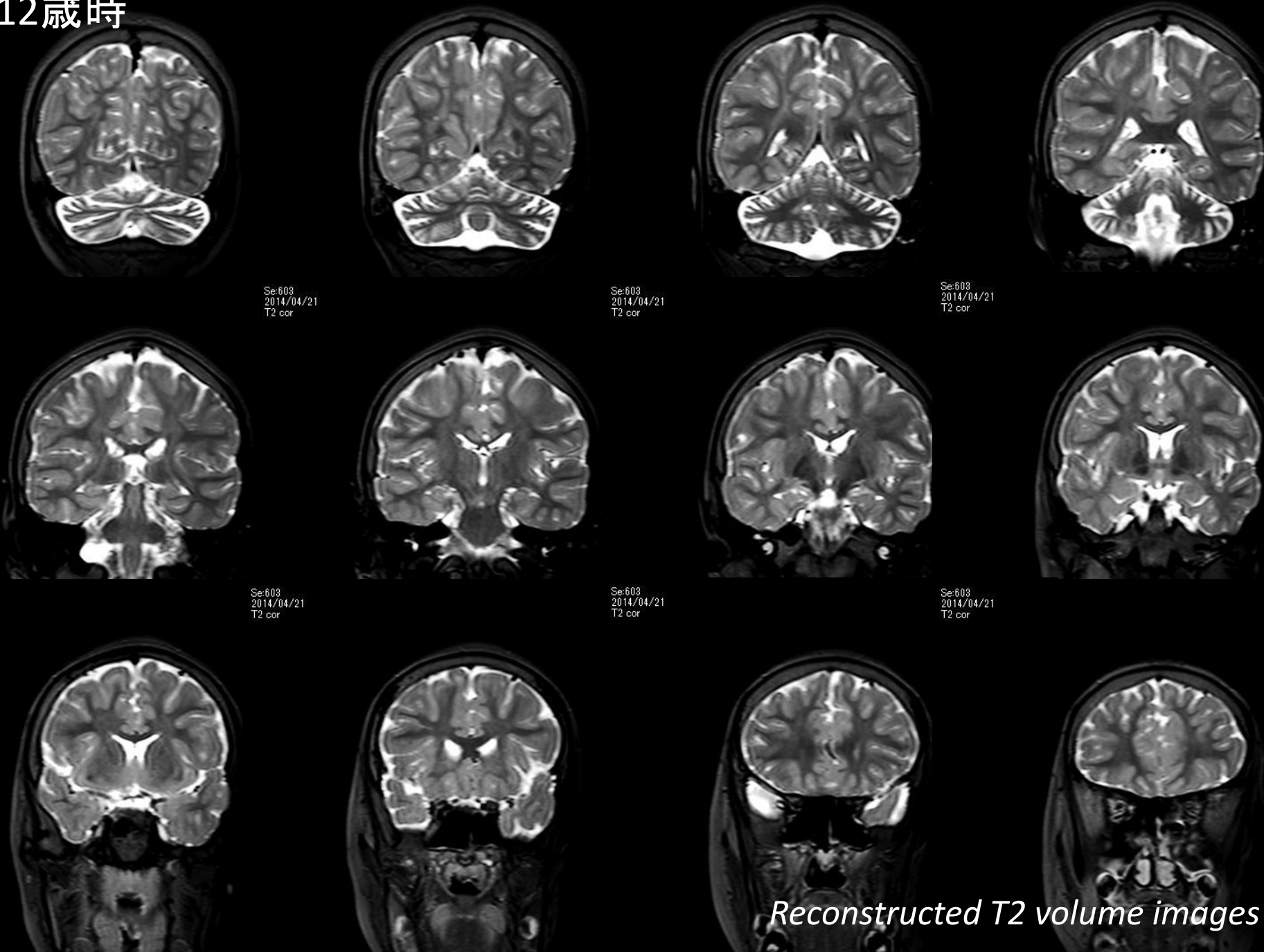
Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

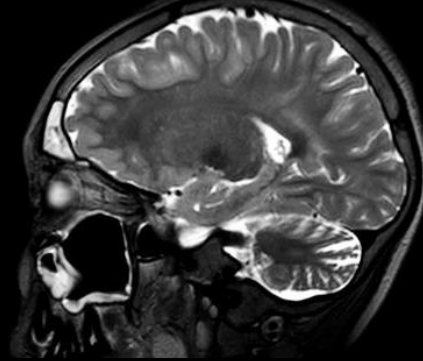
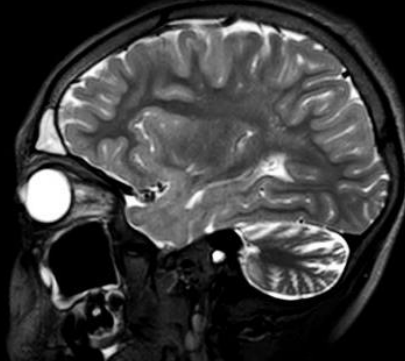
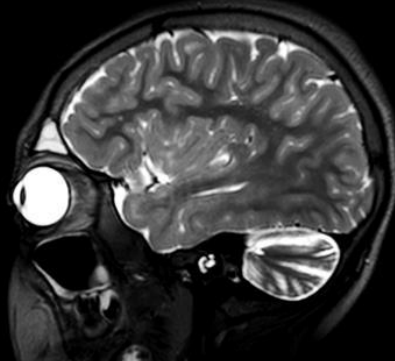
Se:603
2014/04/21
T2 cor

Se:603
2014/04/21
T2 cor

Reconstructed T2 volume images



12歳時

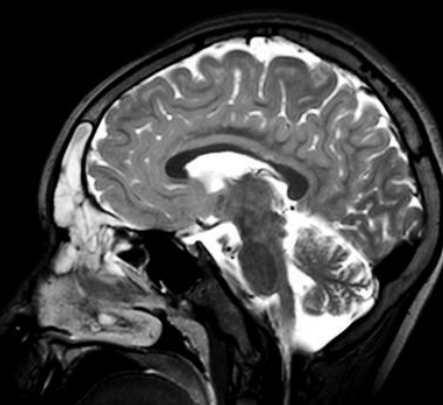
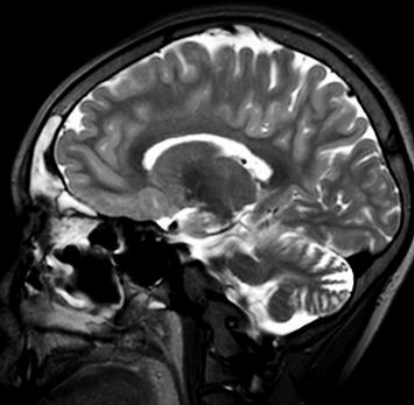


04/21
ae

Se:604
2014/04/21
T2 sag

4/21
ie

1/21

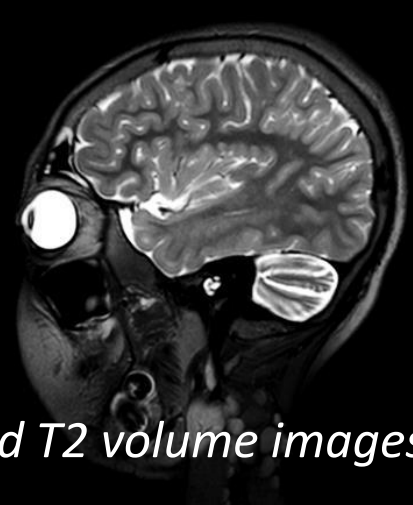
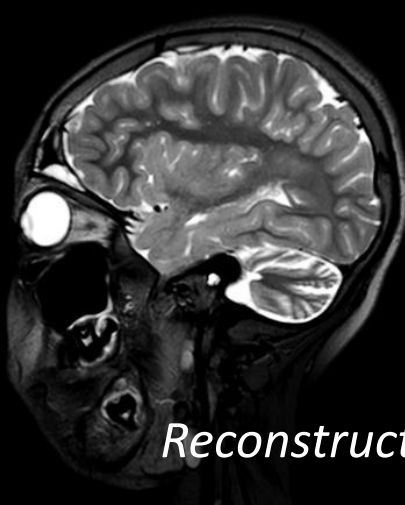
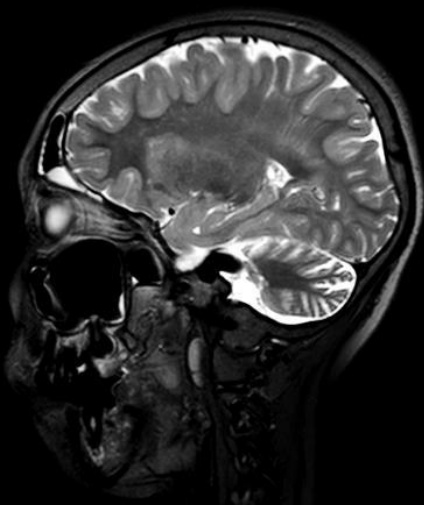


21

Se:604
2014/04/21
T2 sag

1/21

1/21



Reconstructed T2 volume images

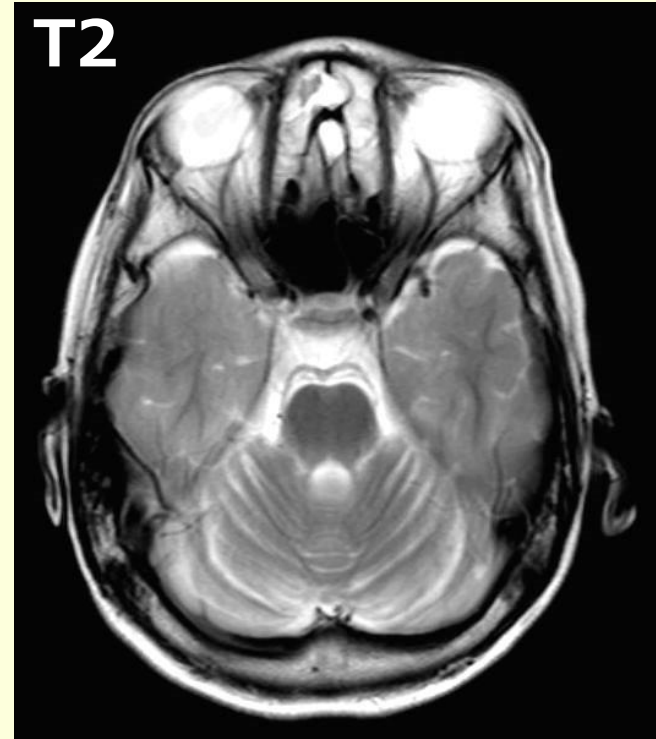


次はヒント！



Case Report

【頭部MRI】



【髄液検査】

髄液糖/血糖 = $29/75 = 0.39$ (<0.45)

髄液乳酸 7.2 mg/dl (8~15)

Make a diagnosis, please!

***SLC2A1 (GLUT1)* 遺伝子に169番目のロイシン欠損が確認された.**

グルコーストランスポーター1欠損症
Glucose transporter 1 deficiency (GLUT1 deficiency)



ぐるっと！

グルコーストランスポーター1欠損症

脳のエネルギー代謝基質である**グルコース**が
中枢神経系に取り込まれないことにより生じる代謝性脳症

【病 因】

SLC2A1 (GLUT1) 遺伝子のヘテロ接合性変異

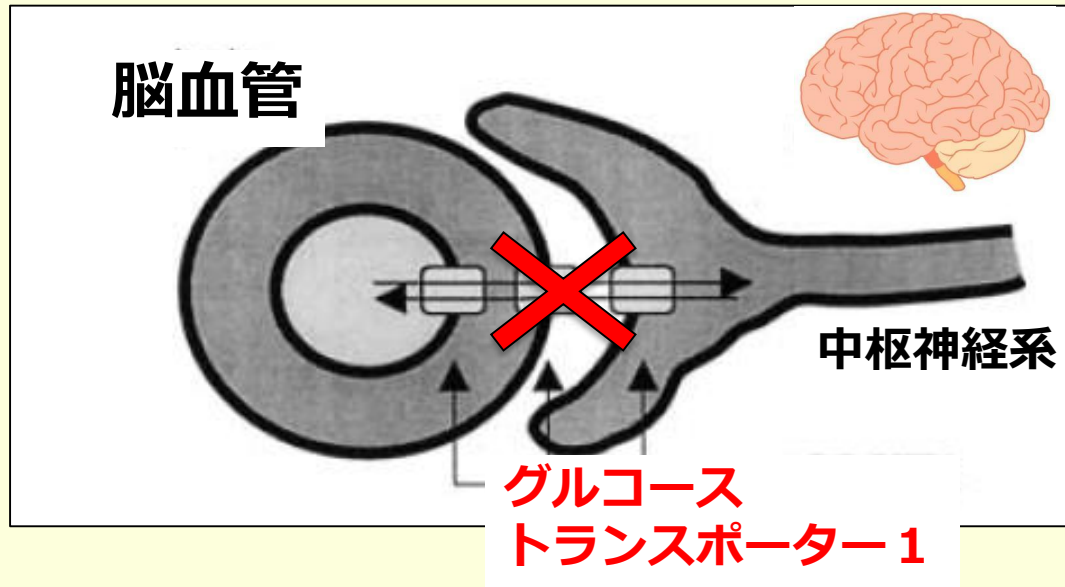
【症 状】

- ・てんかん発作：乳児期早期発症
- ・運動障害：筋緊張低下, 小脳失調, 痙性麻痺, ジストニアなど
- ・認知障害：学習障害～重度精神遅滞

空腹や運動, 発熱で増悪し, 特に早朝空腹時に強く,
食後に改善する

グルコーストランスポーター1欠損症

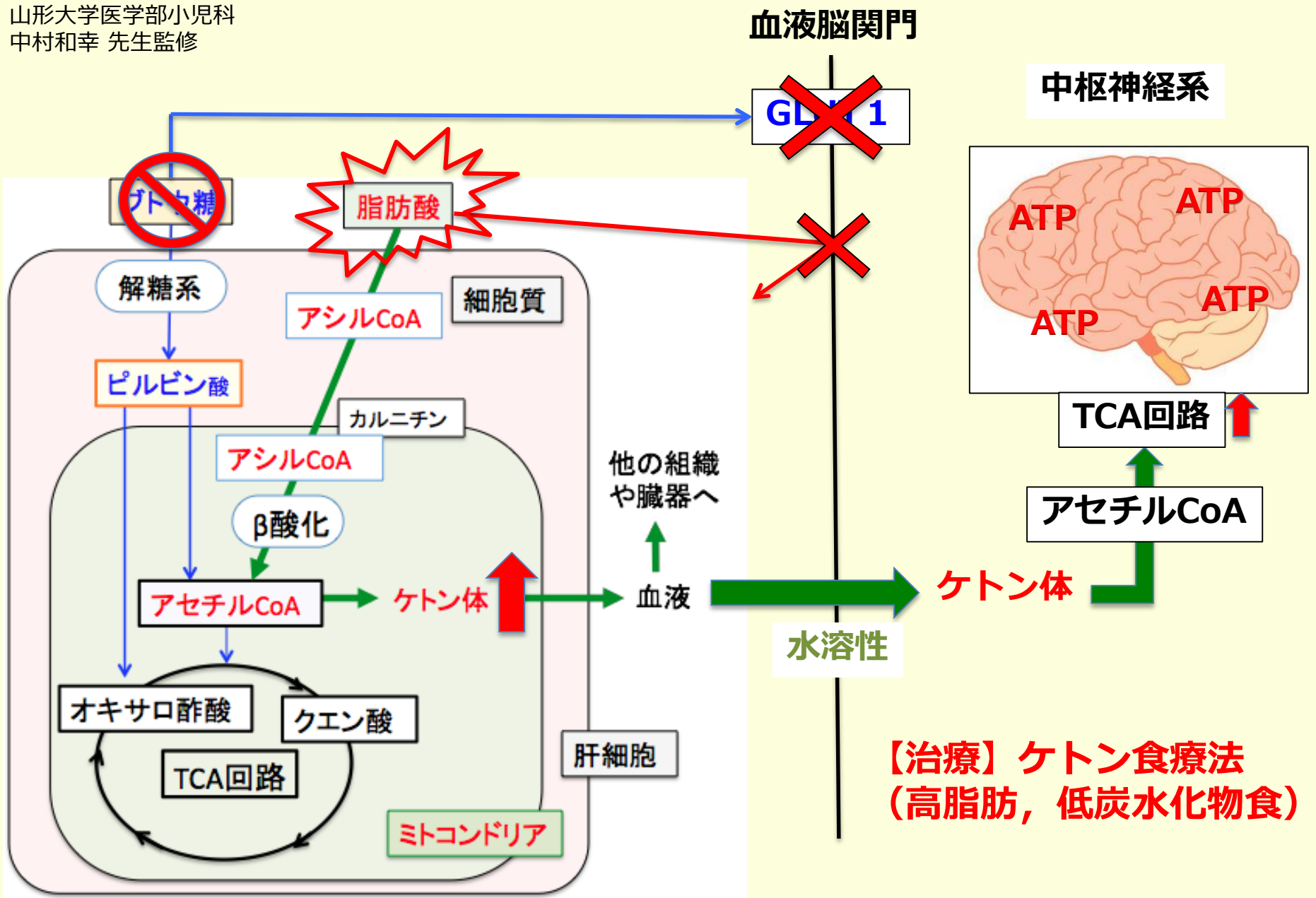
脳のエネルギー代謝基質であるグルコースが血液脳関門を越えられず、中枢神経系に取り込まれない



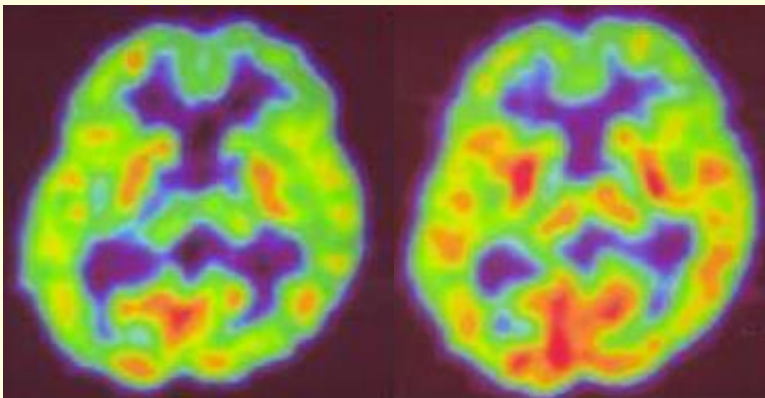
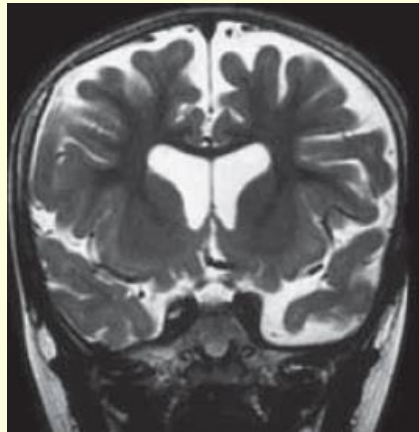
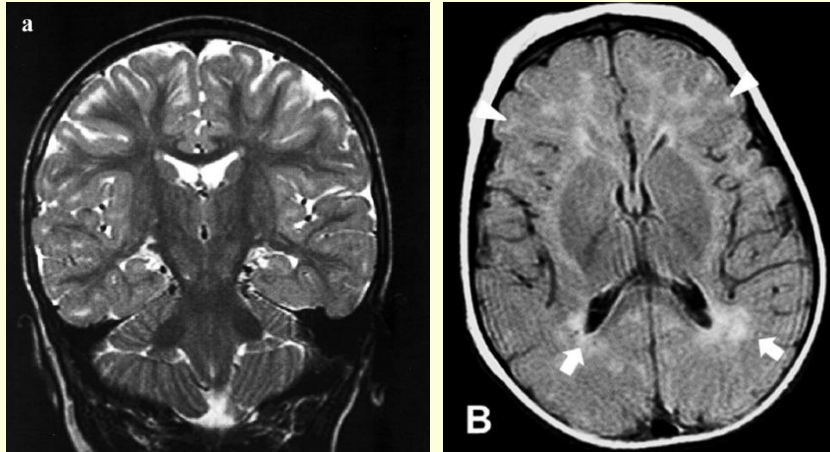
- 【検査】
- ・ 髄液糖低値 $< 40 \text{ mg/dl}$
 - ・ 髄液糖 / 血糖 < 0.45 (正常値: $0.6 \sim 0.8$)
 - ・ 髄液乳酸: 正常～低値
 - ・ 赤血球3-O-メチル-D-グルコース取り込みの低下
 - ・ 遺伝子解析: *SLC2A1*
 - ・ 脳波異常が食事で改善

グルコーストランスポーター1欠損症

山形大学医学部小児科
中村和幸 先生監修



グルコーストランスポーター1欠損症



【MRI】

- 皮質直下のT2WI高信号病変
- 深部白質のT2WI高信号病変
- 小脳萎縮
- びまん性大脳半球萎縮
- ケトン食療法後に病変が縮小する場合がある。

【FDG-PET】

- びまん性の集積低下
- 小脳に集積低下を認める場合がある。
- ケトン食療法後に集積の改善を認める。

Pediatr Neurol 2007;37:130-133.
Arch Neurol. 2009;66(11):1410-1414.
Brain and Dev. 2007;29:92-97.

ケトン食療法前後