

3. 神経疾患の画像アトラス

特異な神経疾患の画像と病理 (III)

山崎 峰雄

日本医科大学内科学 (神経・腎臓・膠原病リウマチ部門)

3. Neuroimaging and Clinical Pictures of Neurological Disorders

Imaging and Neuropathology of Unique Neurological Disorders (III)

Mineo Yamazaki

Department of Internal Medicine (Division of Neurology, Nephrology, and Rheumatology), Nippon Medical School

那須-ハコラ病 (Nasu-Hakola)

本疾患 (硬化性白質脳症を伴う多発嚢胞性脂肪膜性骨異形成症) は 20~30 代で発症する進行性の認知症疾患である。1970 年代初めに信州大教授だった故那須毅博士とフィンランドのハコラ博士によって発見され、病態が研究され、疾患単位として確立した。骨と脳が同時に傷害される疾患 (図 1, 2, 3) で、手足の骨折で発症することが多い点の特徴的である。

症例: 死亡時 38 歳男性。認知症で発症し、経過中けいれん続発し、コントロールに難渋した。両親は血族結婚で、弟が同病を発症していることが判明している。那須-ハコラ病では、免疫系受容体シグナルアダプター分子である DAP12 遺伝子の欠損が、その病因であると証明された。

進行性多巣性白質脳症 progressive multifocal leukoencephalopathy (PML)

本疾患は脳のオリゴデンドロサイトに JC ウイルスが感染し発症する疾患で、多くの場合、患者が免疫不全状態が基礎にあり、そのため潜伏感染していた JC ウイルスが脳内で活性化・増殖し、髄鞘の破壊が生じる。本邦では血液系悪性腫瘍、膠原病、慢性腎不全で透析中などエイズ以外の疾患で免疫力が低下した状態で発症することも多い。進行は急速で、発症数カ月の単位で無動性無言状態を呈する。診断は脳内に JC ウイルスの感染していることを証明することで行われる。本邦では、脳脊髄液から PCR で JC ウイルスの DNA を増幅して検出する方法が最優先で行われるが、陽性率が必ずしも高くないため、欧米では脳生検もしばしば行われる (図 4, 5)。病状進行とともに髄液検査での陽性率は高くなるので、PML を疑った場合は繰り返し検査を行うべきである。

HIV 感染が否定される場合は、誘因薬剤の投与を中止し、cidofovir や cytarabine などの抗ウイルス薬を投与するが、最終的には死に至る可能性の高い疾患である。

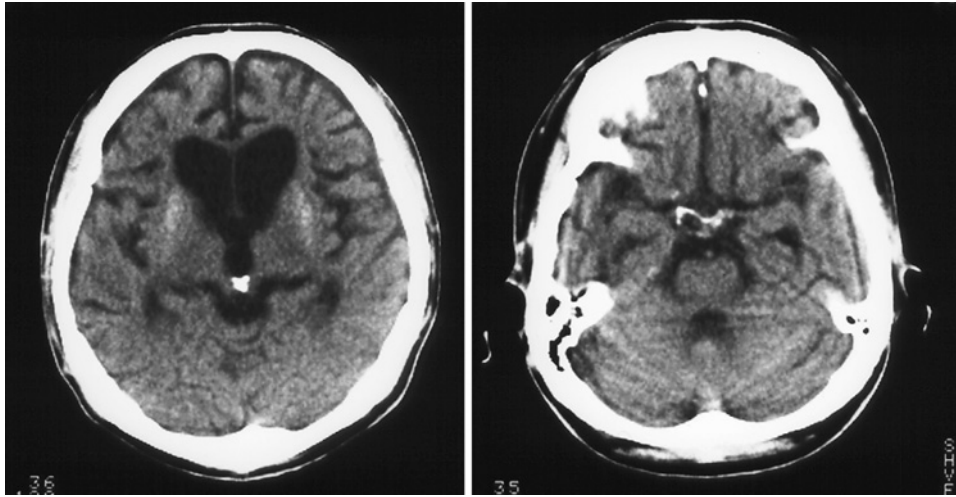


図1 頭部CT（発症3年目）
前側頭葉の萎縮，側脳室の拡大と基底核部の石灰化を認める。



図2 足関節単純X線写真
関節痛の精査目的で施行した足関節の単純X線撮影で透亮像・嚢胞状変化を認める。

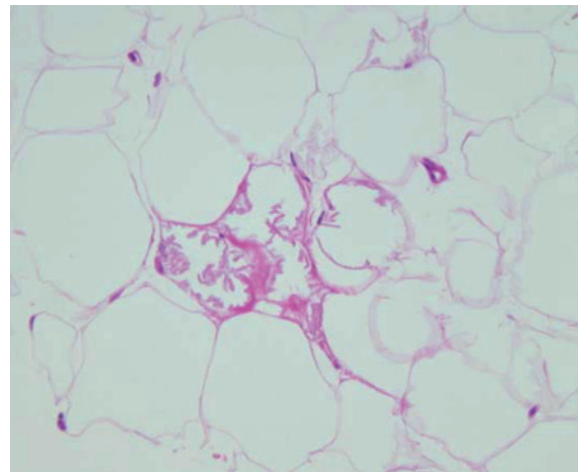


図3 骨髓脂肪組織
嚢胞状変化に対応する部分の生検を施行し，本症に特異的な変化である唐草様の膜状構造物を認める。

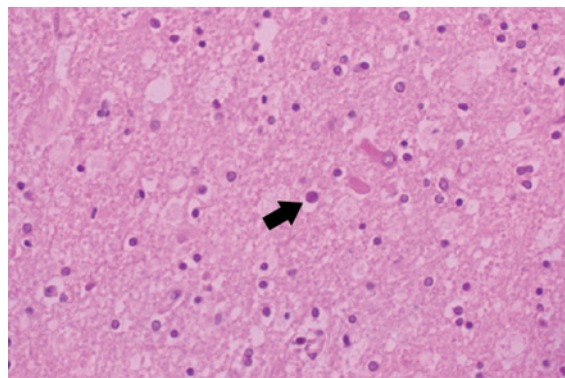


図4 白質病変（脱髄巣）にヘマトキシリンに濃染する腫大した核を有する細胞（矢印）を認める。

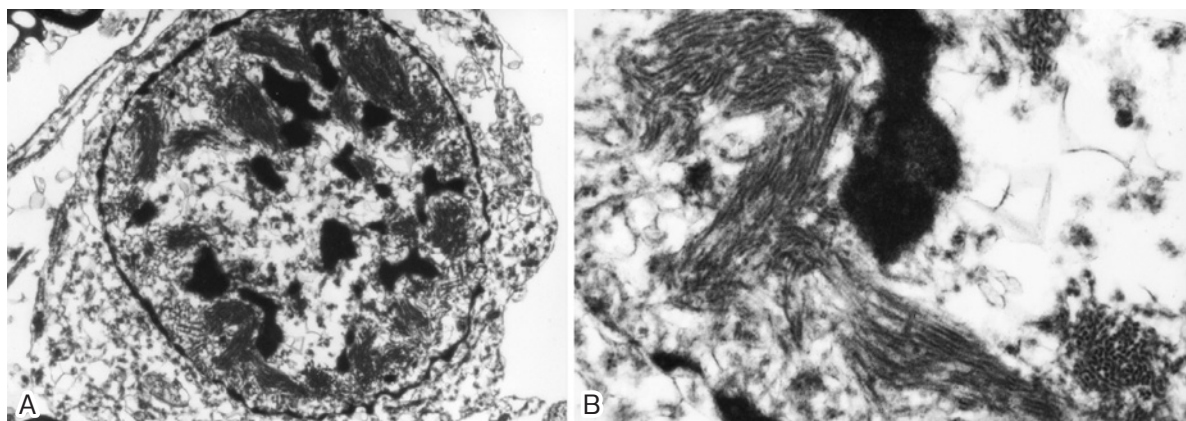


図5 A: 腫大した核を有する細胞（オリゴデンドロサイト）を電顕で観察すると、ウイルス粒子と考えられる構造を認める。B: 図5Aの強拡大像。

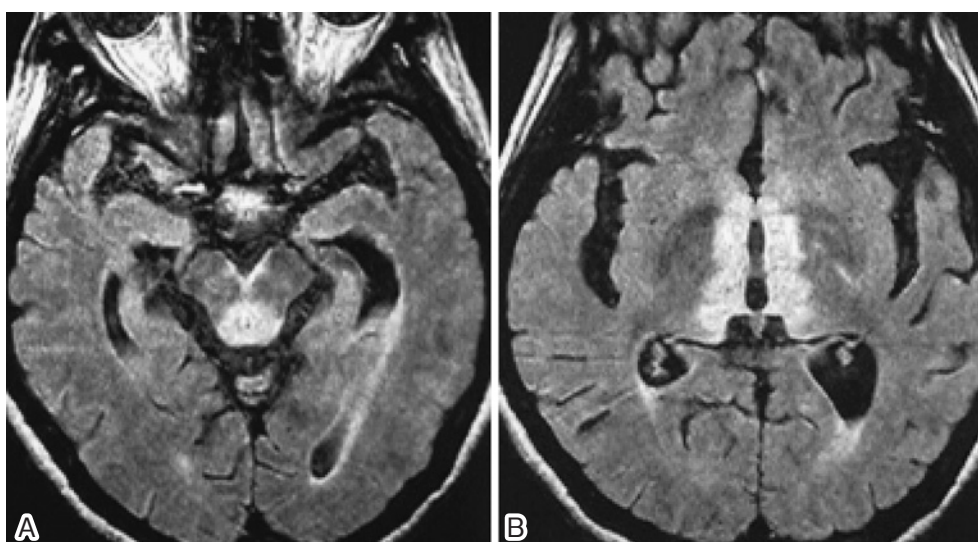


図6 中脳水道周囲～中脳背側部全体 (A) および視床内側部 (B) がFLAIR画像で高信号を呈している。

Wernicke 脳症

急性または亜急性に外眼筋麻痺・失調性歩行や精神症状が進行する Wernicke 脳症はサイアミン欠乏が原因で生じる疾患である。本症の発症はかつては慢性アルコール中毒患者にほぼ限定されていたが、中心静脈栄養や様々な手術後の合併症としても発症することが新たに見出されるようになり、神経内科医以外の医師が最初に直面することが増えてきている。しかし、実際臨床の場で本症に遭遇することは多くはなく、非典型例では生前の臨床診断も容易ではない。

本症で特徴的にみられる、視床背内側核や中脳水道周囲の病変がMRIできわめて明瞭にかつ早期から描出される。通常のMRI撮像のみでは異常を指摘できない Wernicke 脳症の超急性期であってもガドリニウム造影により乳頭体病変が示された症例報告もあり、Wernicke 脳症の急性期の診断はMRIの出現で大きく変化した。脳脊髄液の信号を抑制した fluid attenuated IR (FLAIR) 法を用いることにより、第3脳室周囲、中脳水道周囲および第4脳室底部で脳脊髄液に接した病巣部のより明瞭な描出が可能となった (図6)。