

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

白質変性症の画像診断に関する研究

研究分担者 高梨 潤一 東京女子医科大学八千代医療センター小児科教授

研究要旨

MRIの出現とともに中枢神経白質病変検出能は飛躍的に向上した。MRI (T1, T2強調画像, FLAIR法) の白質異常をパターン化することで多数の鑑別疾患から絞り込むことが可能となる。最終的に診断がつかなかった場合でも、画像所見を分類しておくことで、新疾患を見出す可能性がある。白質変性症の画像診断について研究班のホームページに記載し、主要な疾患について解説した。診断にたずさわる小児科医、疾患情報を求める患者さんに益すると思われる。

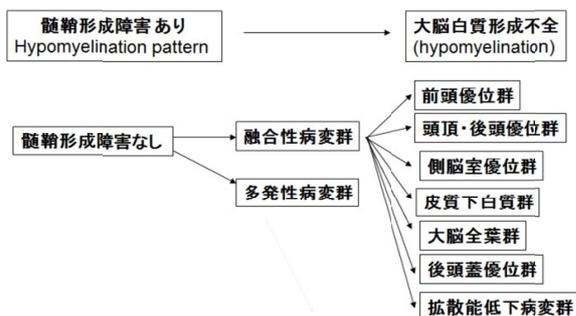
A . 研究目的

大脳白質に MRI で信号異常を呈する疾患群（白質変性症）について、画像所見から診断に至るアプローチの概略をまとめる。研究班ホームページに掲載し、診断にたずさわる小児科医、疾患情報を求める患者さんに公開することを目的とする。

B . 研究方法

白質変性症を大脳白質形成不全（hypomyelination）とそれ以外、さらに病変分布によって図のように分類し記載した。

図. 白質変性症の画像分類



C . 研究結果

前頭優位群は前頭葉優位の広範な白質病変を有する群であり、Alexander disease を代表とする。頭頂後頭優位群は、頭頂後頭葉白質病変を主体とし、X-linked adrenoleukodystrophy (ALD), Krabbe disease

を代表とする。側脳室周囲優位群は、側脳室周囲白質病変を主体とし、皮質下白質（U-fiber）は保持される。MLDをはじめとして多くの疾患で認められる。皮質下白質群は、U-fiber を含む皮質下白質に主たる病変を有する群であり、L-2-hydroxyglutaric aciduria, ガラクトース血症, Kearns-Sayer syndrome などが相当する。全白質群は、大脳全白質の信号異常を呈する群である。megalocephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts (MLC)と leukoencephalopathy with vanishing white matter (VWM)が代表である。多発性病変群は、前述の融合性病変に対し、白質に多発性（散在性）病変を有する一群である。TORCH 症候群、急性散在性脳脊髄炎 (ADEM)、多発性硬化症（MS）などが含まれる。以上を研究班ホームページに掲載（[http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden\\_image.html](http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden_image.html)）した。

D . 考察

白質変性症の MRI 画像は、その病態を反映して疾患特異的な異常を呈しうる

E . 結論

MRI 画像の詳細な評価により、白質変性症の診断、治療効果判定に益することが期待される。

## F . 研究発表

### 論文発表

1. Sumida K, Inoue K, Takanashi J, Sasaki M, Watanabe K, Suzuki M, Kurahashi H, Omata T, Tanaka M, Yokochi K, Iio J, Iyoda K, Kurokawa T, Matsuo M, Sato T, Iwaki A, Osaka H, Kurosawa K, Yamamoto T, Matsumoto N, Maikusa N, Matsuda H, Sato N. The magnetic resonance imaging spectrum of Pelizaeus-Merzbacher disease: A multicenter study of 19 patients. *Brain Dev* in press.
2. Takanashi J. Neurochemistry of hypomyelination investigated with MR spectroscopy. *Magn Reson Med Sci* 2015; 14: 85-91.
3. Yamamoto T, Takanashi J, Kurosawa K, Deguchi K, Osaka H, Inoue K. Comment on “Delayed myelination is not a constant feature of Allan–Herndon–Dudley syndrome: Report of a new case and review of the literature” by Azzolini S et al. *Brain Dev* 2015; 36: 716–720.
4. Okanishi T, Yamamoto H, Hosokawa T, Ando N, Nagayama Y, Hashimoto Y, Maihara T, Goto T, Kutota M, Kawaguchi C, Yoshida H, Sugiura K, Itomi S, Ohno K, Takanashi J, Hayakawa M, Otsubo H, Okumura A. Diffusion-weighted MRI for early diagnosis of neonatal herpes simplex encephalitis. *Brain Dev* 2015; 37: 423-431.
5. Takeuchi A, Okamoto N, Fujinaga N, Morita H, Shimizu J, Akiyama T, Ninomiya S, Takanashi J, Kubo T. Progressive brain atrophy in Schinzel–Giedion syndrome with a *SETBP1* mutation. *Eur J Med Genet* 2015; 58: 369-371.
6. Miyatake S, Tada H, Moriya S, Takanashi J, Hirano Y, Hayashi M, Oya Y, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Saitsu H. Atypical giant

axonal neuropathy arising from a homozygous mutation by uniparental isodisomy. *Clin Genet* 2015; 87: 395-397.

7. Miyatake C, Koizumi S, Narazaki H, Asano T, Osaka H, Kurosawa K, Takanashi J, Fujino O. Clinical pictures in Pelizaeus-Merzbacher disease: a report of a case. *J Nippon Med Sch.* 2015; 82: 74-75.
8. 高梨潤一: 小児神経疾患における MR spectroscopy (MRS) の臨床応用. 続・イメージからせまる小児神経疾患. 日本小児神経学会編. 診断と治療社 2015, 19-22.

### 学会発表

1. 高梨潤一: MR spectroscopy を理解しようの基礎編. 第 58 回 神経放射線カンファレンス 2015.4.13.
2. 高梨潤一: MR spectroscopy を用いた神経疾患モデルマウス脳代謝解析. 第 3 回 日本生物物理学会九州支部・熊本大学イメージングセミナー 2015.5.7.
3. 高梨潤一: Neurochemistry in hypomyelination on MR spectroscopy. 第 56 回 日本神経学会学術大会 2015.5.20-23.
4. 高梨潤一: 臨床から迫る白質変性症. 第 57 回 日本小児神経学会学術集会 2015.5.27-30.
5. 高梨潤一: MR で診る脳代謝: MR スペクトルスコピーのあれこれ. 第 56 回 神奈川小児神経懇話会 2015.7.25.
6. 高梨潤一: MR spectroscopy で診る脳病態. 第 8 回 Neuro-imaging Refresher Club 2015.11.1.

## G . 知的財産権の出願・登録状況

なし。