

**厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書**

後天性白質疾患に関する研究

研究分担者 松井 大 大津赤十字病院神経内科部長

研究要旨

遺伝性白質疾患の遺伝子診断を、コストや労力の点から効率よく行うためには、後天性白質疾患の鑑別を、臨床所見や画像所見から適切に行う必要がある。本研究では、主に当科にて診療を行った後天性白質疾患の症例を検討し、後天性白質疾患の鑑別のポイントについて考察を行った。

A．研究目的

実際の臨床の現場においては、遺伝性ではない後天性の白質疾患が多く、遺伝性の白質疾患の診断のためには、遺伝子診断の前に、後天性白質疾患を除外することが必要となる。本研究では、後天性の白質疾患を除外するための鑑別のポイントについて考察することとする。

B．研究方法

主に、最近5年間の間に当科で診療した後天性白質疾患の症例の頭部MRIの画像所見を検討する。

（倫理面への配慮）

個人を特定できる情報は消去した上で検討

C．研究結果

悪性リンパ腫は、比較的均一に造影される。ピンズワンガー病は、T2強調像でびまん性の高信号を認める。脳アミロイドアンギオパチーでは、T2*強調像にて多発する microbleeds を認める。ヘルペス脳炎では、拡散強調像が、病巣の早期検出に有効で、両側性に病変が形成される場合は、左右非対称である。低酸素脳症では、拡散強調像が診断に有用である。CO中毒では、両側大脳白質と淡蒼球にT2強調像で高信号を認める。Marchiafava-Bignami病は、腫大した脳梁はT1強調像で低信号、T2強調像で高信号を示す。多発性硬化症は、病巣はその形状から ovoid lesion や Dawson's finger と呼ばれ、造影病変は、結節状あるいはリング状を示す。SLE の中枢病変の画像所見は多彩であるが、脳血管障害や脱髄病変を呈することがある。

D．考察

基本的には、臨床所見・頭部MRIの所見より後天性白質疾患の鑑別は可能であるが、中には鑑別が困難な症例もある。多発性硬化症の Open-ring sign は脳腫瘍との鑑別に有用である。CADASIL は、Notch3 遺伝子変異により生じる遺伝性疾患で、ピンズワンガー病と類似した画像所見であるが、CADASIL は、側頭極までT2強調像で高信号を認める点が、鑑別のポイントである。遺伝性の白質疾患の場合、白質病変は左右対称性に認められることが多い。

E．結論

遺伝性白質疾患の診断には、遺伝子診断が必要となることが多いが、遺伝子診断をコストや労力の面から、効率よく行うためには、臨床所見や画像所見から可能な限り後天性白質疾患を鑑別することが極めて重要である。

F．健康危険情報

なし。

G．研究発表

なし。

H．知的財産権の出願・登録状況

なし。