

MM2 視床型 sCJD に類似した臨床症状、画像所見を呈した前頭側頭型認知症の 1 剖検例

研究分担者：犬塚 貴	岐阜大学大学院医学系研究科 神経内科・老年学分野
研究協力者：林 祐一	岐阜大学大学院医学系研究科 神経内科・老年学分野
岩崎 靖	愛知医科大学加齢医科学研究所 神経病理部門
竹腰 顕	岐阜大学大学院医学系研究科 神経内科・老年学分野
吉倉延亮	岐阜大学大学院医学系研究科 神経内科・老年学分野
浅野隆彦	岐阜大学大学院医学系研究科 放射線医学分野
木村暁夫	岐阜大学大学院医学系研究科 神経内科・老年学分野
佐藤克也	長崎大学大学院医歯薬総合研究科 運動障害リハビリテーション分野
北本哲之	東北大学医学系研究科 病態神経学分野
吉田真理	愛知医科大学加齢医科学研究所 神経病理部門

研究要旨

MM2 視床型 sCJD の臨床診断上、不眠、精神症状、自律神経症状に加え、FDG-PET や SPECT での両側視床の代謝低下、血流低下が有用とされている。しかし、これらの検査の感度、特異度は明らかではない。我々は、進行性認知症、睡眠異常を来し、SPECT で両側視床の血流低下を認めながらも、剖検の結果、前頭側頭型認知症であった 1 例を経験したので報告した。プリオン蛋白染色、視床および前頭葉サンプルでのウエスタンブロットではいずれも異常を認めず、プリオン病を否定した。

両側性の視床の血流低下には、視床の両側性病変による場合と視床に明瞭な病変がなくても大脳皮質の病変から、遠隔効果によって視床血流の低下が生じる場合の 2 つのタイプがある。剖検所見を踏まえると本例の両側視床の血流低下の原因は、前頭・側頭葉の病変による遠隔効果ではないかと推定した。SPECT 所見での両側性の視床の血流低下は、MM2 視床型 sCJD の診断に有用な検査結果であるものの、必ず剖検をして診断が正しいかどうかを確かめる必要がある。また、FTLD においても、RT-QUIC が偽陽性を示すことがあるので注意が必要である。

A. 研究目的

MM2 視床型 sCJD の臨床診断上、不眠、精神症状、自律神経症状に加え、FDG-PET や SPECT での両側視床の代謝低下、血流低下が有用とされている。しかし、これらの検査の感度、特異度は明らかではない。我々は、

進行性認知症、睡眠異常を来し、SPECT で両側視床の血流低下を認めながらも、剖検の結果、前頭側頭型認知症であった 1 例を経験したので報告する。

B. 研究方法

症例は剖検時 69 歳女性。11 か月にわたる進行性認知症、3 か月前から過眠、1 か月前から不眠を認めた。当科入院時には、無言無動、両側四肢腱反射亢進、前頭葉徴候を認めた。筋萎縮や fasciculation は認めなかった。頭部 MRI 検査では側頭葉および前頭葉に軽度の萎縮を認めた。DWI では異常信号を認めなかった。^{99m}Tc-ECD-SPECT の eZIS 解析では、両側視床の血流低下を認めた。PRNP 遺伝子検査では変異はなく、codon 129 は M/M で、髄液検査では、14-3-3 蛋白、総蛋白は正常、RT-QUIC が陽性であった。不眠、認知症、SPECT 所見などから MM2 視床型と臨床診断した。診断 1 か月後に死亡されたので剖検した。

(倫理面への配慮)

家族の同意を得て剖検を行った。

C. 研究結果

剖検の結果、「FTLD-TDP type A with upper motor neuron-predominant motor neuron disease」と診断した。プリオン蛋白染色、視床および前頭葉サンプルでのウエスタンプロットでは異常を認めず、プリオン病を否定した。

D. 考察

前頭側頭型認知症で両側の視床血流低下を来すことは稀で、両側の視床に病変が及んだ時のみが報告されている。両側性の視床の血流低下には、「視床の両側性病変による場合」と大脳皮質から視床への投射線維の影響により、「視床に明瞭な病変がなくても、大脳皮質の病変からの遠隔効果によって視床血流の低下が生じる場合」の 2 つのタイプがある。剖検所見を踏まえると本例では両側

大脳皮質病変による遠隔効果ではないかと推定した。

E. 結論

SPECT 所見での両側性の視床の血流低下は、MM2 視床型 sCJD の診断に有用な検査結果であるが、必ず剖検をして診断が正しいかどうかを確かめる必要がある。また、FTLD においても、RT-QUIC が偽陽性を示すことがあるので注意が必要である。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Hayashi Y, et al. An autopsy-verified case of FTLD-TDP type A with upper motor neuron-predominant motor neuron disease mimicking MM2-thalamic-type sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Prion* 2016;10; 492-501.
- 2) Hayashi Y, et al. Preserved regional cerebral blood flow in the occipital cortices, brainstem, and cerebellum of patients with V180I-129M genetic Creutzfeldt-Jakob disease in serial SPECT studies. *J Neurol Sci* 2016; 370; 145-151.
- 3) 林 祐一、ほか . クロイツフェルト・ヤコブ病患者の医療連携に関する問題点と出前講演会の有用性 . 日本難病医療ネットワーク学会雑誌 (in press)

2. 学会発表

- 1) Hayashi Y, et al. An autopsy-verified case of FTLD-TDP with upper motor neuron predominant motor neuron disease mimicking MM2-thalamic-type sporadic Creutzfeldt-Jakob

disease. PRION 2016, Tokyo,
2016/5/11.

- 2) 林 祐一、ほか . V180I-129M genetic
Creutzfeldt-Jakob 病の SPECT 所見に
関する検討.第 57 回日本神経学会学術大
会.神戸、2016/5/19.

H.知的財産権の出願・登録状況

なし

