

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

後天性白質疾患に関する研究

松井 大 大津赤十字病院脳神経内科部長

**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、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、Machiafava-Bignami 病について考察を加えることとする。

B．研究方法

当科で診療を行った大脳白質疾患のうち診断が困難であった症例について頭部 MRI の解析による検討を行った。

（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

意識障害にて救急搬送される症例の中には、大脳白質病変を呈する症例も存在する。髄液検査やビタミンの測定、生化学的検査が重要であるが、脳梁病変や拡散強調画像所見等から Machiafava-Bignami 病と診断した症例が存在した。

D．考察

Machiafava-Bignami 病は、稀な疾患であるが、慢性アルコール中毒や低栄養の患者にみられる。頭部 MRI では大脳白質病変を呈するが、意識障害や痙攣発作で、救急搬送されこともあり、その鑑別は重要である。

脳梁病変を認めることが特徴であり、T2 強調画像で脳梁の高信号を認め、sandwich sign と呼ばれる所見を呈することがある。

E．結論

遺伝性白質疾患の診断には、遺伝子診断が必要であるが、その実施にはコストや労力がかかる。大脳白質病変を呈する疾患の中で、脳梁病変を認める場合は、Machiafava-Bignami 病を考慮する必要がある。

なお、今年度は、オランダの van der Knaap らの vanishing white matter disease (VWM) の Natural history についての共同研究（38 カ国からなる国際研究）の成果が論文発表された。これは、共同研究に参加した 38 カ国から集められた EIF2B 遺伝子異常を認めた VWM 296 例の症例を解析したもので、VWM の phenotype には、幅があり、発症年齢が予後を決定する因子として重要であること、成人発症例では、小児発症

例よりも予後はよいが、認知機能障害が見られやすいことなどがわかった。

F . 健康危険情報：なし

#### G . 研究発表

##### 1. 論文発表

Hamilton EMC, van der Lei HDW, Vermeulen G, Gerver JAM, Lourenco CM, Naidu S, Mierzevska H, Gemke RJJ, de Vet HCW, Uitdehaag BMJ, Lissenberg-Witte BI, VWM Research Group (Matsui M. et al.), van der Knaap MS. Natural History of Vanishing White Matter. Ann Neurol 84:274-288, 2018

##### 2. 学会発表：なし

#### H . 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

なし