進行性認知症と痙攣を伴った成人発症白質脳症の一例 ～神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症～

三間洋平¹⁾ 合田敏章¹⁾ 水野佐枝¹⁾ 谷萌子²⁾
金光拓也²⁾ 頼経英倫那²⁾ 高橋一浩²⁾ 新井基弘²⁾
(みどりヶ丘病院 脳神経内科¹⁾、脳神経外科²⁾)

【背景】

神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症 (hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids : HDLS) は、成人期に発症し、進行性認知症を主徴とするほか多彩な神経症状を呈する稀な白質脳症である。

【症例】

70歳男性。3年前より認知機能低下と身体機能の悪化が進行し、2年前から施設入所。3ヵ月前より痙攣発作が出現し、抗てんかん薬投与中であつたが、痙攣重積を契機に当院入院となつた。頭部MRIでは大脳萎縮、脳室拡大、左右対称性の白質病変、脳梁菲薄化を認め、拡散強調画像で皮質下白質に点状高信号が散在していた。進行性認知症の経過、特徴的画像所見からHDLSを第一に疑い、CSF1R遺伝子解析を実施した結果、病的意義のある変異を認め、HDLSと診断した。

【考察・結語】

HDLSは進行が速く、根本的治療法が存在しない。発症から5年以内に臥床状態となり、平均寿命は6年前後とされる。成人期発症の白質脳症においては、HDLSを鑑別に挙げ、遺伝子検査を含む精査を行うことが、適切な診療と予後予測のために重要と考える。