

## 第 20 回 ディメンシアカンファレンス報告要旨

# 『白質脳症をともなった若年性認知症の 1 例』

発表者：松永 晶子（福井大学医学部附属病院 神経内科）

司会者：濱野 忠則（福井大学医学部附属病院 神経内科）

### 【要 旨】

症例は 46 歳，女性．主訴は歩きにくい．既往歴に頭痛，高血圧，高脂血症があり，メバロチン<sup>R</sup> 1錠/朝食後の内服治療中．最終学歴は高校．家族歴は，母 60 歳時に肺炎で死亡，類症者なし，近親婚なし．

X-1 年 1 月から職場のストレスにより，頭痛，下痢が出現．3 月から休職，近医精神科受診．抑うつ状態，小股歩行を指摘された．その後，うつ症状は改善．8 月頃から歩行障害が悪化し，足がもつれるようになった．X 年 1 月，携帯電話がうまく使えず，金銭管理困難，換語困難が出現．頭部 MRI 検査を受けたところ，大脳白質病変を指摘され当科紹介受診．

受診時現症は，一般身体所見異常なし．神経学的所見は，手掌頤反射 陽性，強制把握 陽性，注視保持困難，麻痺なし，固縮なし，不随意運動なし，感覚障害なし，腱反射正常，病的反射なし，小脳失調なし．歩行時にすくみ軽度，小刻み歩行ですり足，手の振りが不良であった．高次脳機能は，WAIS IQ 54（動作），IQ 59（言語），MMSE 20/30，HDS-R 20/30．文章の書字困難，図形模写困難，換語困難あり．

血液検査，髄液検査に特記すべき異常なし．頭部 CT で右側脳室前角周囲の深部白質に微小石灰化あり．頭部 MRI で前頭葉優位でやや右半球優位に大脳白質病変を認める．U-fiber は保たれている．また脳梁の菲薄化と異常信号あり．微小出血や造影効果は認めない．脳血流シンチでは前頭葉優位に血流低下を認め，FDG-PET でも前頭葉優位に取り込み低下を認める．MIBG 心筋シンチでは異常なし．

本人の同意のもと遺伝子検査を行ったところ *CSF-1R* 遺伝子のチロシンキナーゼドメイン内エクソン 19 に新規ミスセンス変異を認め，スフェロイドを伴う遺伝性びまん性白質脳症（hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids; HDLS）と診断．その後，X+1 年 歩行困難，X+2 年 立位困難，X+3 年 痙攣出現，X+4 年 無動と症状の進行を認める．頭部 MRI 画像では，白質病変の拡大と大脳皮質の萎縮の進行がみられる．

### 【質問・意見】

- ・ HDLS は常染色体優性遺伝の疾患であるが，本当に家族歴はないか．（本症は孤発例の報告も多い．家族歴なし．）
- ・ 抑うつ状態や歩行障害に対する薬物治療歴の有無．（無，抑うつ状態は自然軽快）
- ・ 受診の時点でかなりの脳萎縮がみられるが，X-1 年以前に認知機能低下がなかったか．（無）
- ・ 鑑別すべき疾患が他に多数ある．どのように診断に至ったのか．
- ・ *CSF-1R* 遺伝子異常が疾患にどのように関連するか．（ミクログリアの機能異常に関連）
- ・ 本症のミスセンス変異は正常者ではみられない変異か．（正常対照 200 例でみられない）