

神経ネットワークシリーズ

5. Mucopolysaccharidosis の脳画像

黒川克朗 山田滋雄 西宮 仁
湯浅龍彦

(キーワード: 篩(ふるい)状変化, ムコ多糖症, サンフィリップ症候群, MRI)

BRAIN MRI IMAGING OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS

Katsuro KUROKAWA, Sigeo YAMADA, Jin NISHIMIYA
and Tatsuhiko YUASA

(Key Words : cribriform lesion, mucopolysaccharidosis, Sanfilippo syndrome, MRI)

mucopolysaccharidosis (MPS) はライソゾーム酵素の欠損によりグルコサミノグリカンが中枢神経や他の臓器に蓄積し, それらの機能障害を来す. 欠損酵素によりデルマトン硫酸, ヘパラン硫酸, ケタラン硫酸, コンドロイチン硫酸の代謝が阻害され, 別の経路により尿中に排泄される. これまで11種類の酵素欠損が知られ, 7つの臨床型に分けられる. 伴性劣性遺伝である Hunter 症候群を除き, すべてが常染色体劣性である.

MPS は臨床型により程度は違うものの多系統の異常をきたし, 臓器の腫大, 多発性骨形成不全, 顔貌異常を呈し, 慢性進行性の経過をたどる. 重大な精神遅滞は MPS I H (Hurler 症候群), 重症型の MPS II (Hunter 症候群) MPS III (Sanfilippo 症候群) に見られる.

精神遅滞を主訴に受診した25歳男性の Sanfilippo 症候群患者の MRI 画像を提示する. 本例には知的障害を持つ兄がいた

が事故で死亡している. 両親は血族結婚ではなかった. 本例は4歳頃まで通常の発達を見たものの, 精神発達遅延が出現し, 興奮しやすく多弁な時期を経たのち言語能力はほぼ全廃し, 日常生活も全介助となった. 軽度の顔

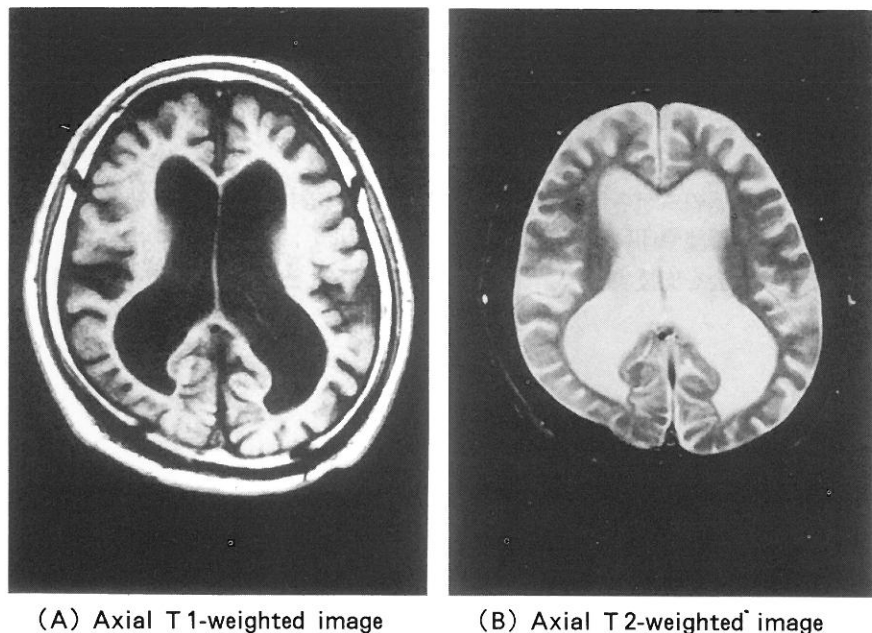
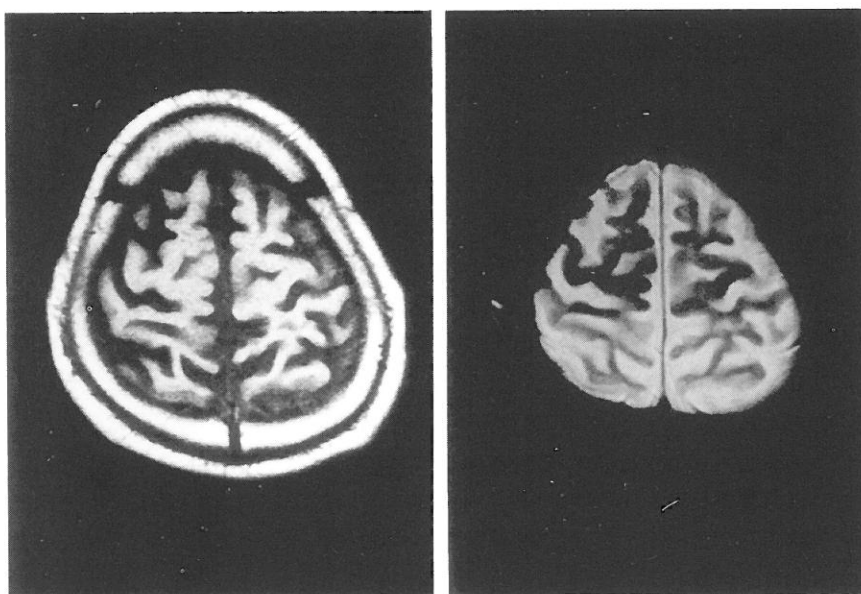


Fig. 1 MR image of patients with Sanfilippo syndrome showing ventricular enlargement and corpus callosum atrophy

国立精神・神経センター国府台病院 National Center of Neurology and Psychiatry, Kohnodai Hospital
神経内科

Address for reprints : Katsuro Kurokawa, Department of Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Kohnodai Hospital, 1-7-1 Kohnodai, Ichikawa-shi, Chiba 272-9827 JAPAN

Received : February 21, 2001



(A) Axial T1-weighted image (B) Axial T2-weighted image

Fig. 2 MR image of patient with Sanfilippo syndrome showing cribriform change

貌異常，進行性の経過，頭部 MRI での側脳室の著しい拡大，白質の著しい減少，などより MPS を疑い，尿中ヘパラン硫酸の排泄量の異常高値が認められ，fibroblast の酵素活性の測定により Sanfilippo A の診断が確定した。

本例の頭部 MRI では T2 強調画面での側脳室周囲の白質高信号，白質の著明な減少および corpus callosum 非薄化を認めた (Fig. 1)。前頭葉皮質内に点状ないし線状の T2 強調画像上高信号の病巣が認められ，cribriform change と考えられた (Fig. 2)。

cribriform change は MPS に特徴的な所見である。これは側脳室周囲，脳梁，基底核に見られる。他に脳萎縮および側脳室拡大，髄鞘形成遅延もしくは白質信号の亢進が報告されている¹⁾。

MPS の大脳病理所見としては大脳皮質の萎縮，neuron loss やグリオシス，錐体細胞の ballooning がある。

また白質血管周囲腔の foam cell に glycosaminoglycan が蓄積するが，これが cribriform change を呈する MRI 上の病変と考えられた。C. Lee らは cribriform change により血管壁に肥厚が生じ，そのために血流が障害されて脳の萎縮が生じる仮説を提唱している¹⁾。

精神遅滞の重症度は cribriform change の程度とは関連はなく，むしろ脳萎縮，脳室拡大，白質の異常の程度と関連があり¹⁾，また最近の報告では大脳皮質と脳梁の萎縮の程度に関連がある²⁾。MPS の予後の推定にも MRI は有用であり，また骨髄移植の治療効果の判定にも有用である。

謝辞：診断に御協力いただいた岐阜大学医学部小児科 祐川和子先生，国立精神・神経センター神経研究所疾病研究第 5 部 桜川宣男先生に深謝いたします。

文 献

- 1) Charles Lee, Timothy E, Dineen, Mitchell Brack et al : The Mucopolysaccharidoses : Characterization by Cranial MR Imaging. *Am J Neuroradiol* 14 : 1285-1292, 1993
- 2) Rita Barone, F Nigro, F Triulzi et al : Clinical and Neuroradiological Follow-Up in Mucopolysaccharidosis Type III. *Neuropediatrics* 30 : 270-274, 1999

(平成13年2月21日受付)