

MRI拡散強調画像で両側視床高信号を呈した孤発性CJD MM2C型症例

研究分担者：横浜市立大学大学院医学研究科脳神経内科・脳卒中医学 田中章景

死亡時76歳男性

【既往歴】 椎間板ヘルニア手術（54歳）
腹腔鏡下胆のう摘出術（63歳）

【家族歴】 近親婚(-)、類症(-)

【海外渡航歴】 英国への渡航歴(-)

【現病歴】

71歳 ふらつき、構音障害、緩徐に進行

72歳 脳MRI-DWI施行(右図)

両側視床に高信号域、HDS-Rは30点徐々に認知機能低下、転倒も増加

73歳 構音障害、体幹失調、HDS-R 22点、ミオクローヌス(-)

髄液検査：14-3-3蛋白、総tau蛋白、RT-QUICすべて陰性

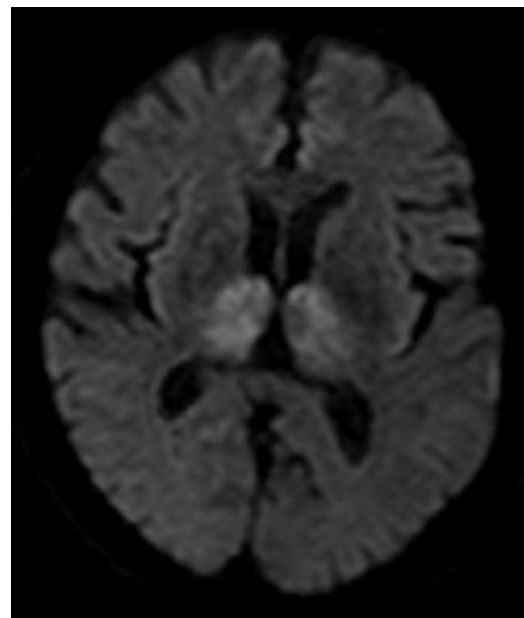
脳波：周期性同期性鋭波結合（PSWCs）を認めず

プリオン蛋白遺伝子検査：変異なし、129MM、219EE遺伝子多型

76歳 感染症で死亡。病理解剖施行。Westernblot：少量のtype2プリオン

病理所見：大脳皮質にlarge vacuole (lv) は認めず、small vacuole (sv) からの海綿状変化を認め、PrP沈着はシナプス型とともに斑状構造物小脳・下オリーブ角は神経細胞変性も認めらず、MM2Tの所見なし

R



L

解説

1. 非典型的経過、検査異常、病理所見の孤発性CJD, MM2C確実例を報告
2. 小脳失調、緩徐進行で、ミオクローヌスは認めず、脳波でPSWCs認めず
3. 脳MRI-DWIで、両側視床に淡い高信号を認めた(ADCやや高信号)
4. 病理所見は、海綿状変化(sv)、一部に斑状構造物みとめ、MM2C(sv+lv)