

特集の意図

近年の診断法の進歩により、これまで注目されることの少なかった新規概念ともいえる白質脳症についての報告が急増している。非特異的な臨床所見、画像所見を示す場合があるために鑑別診断に苦慮するものが多かったが、徐々に診断方法も確立され、それに伴い病態の解明も進みつつある。本特集では、トピックとして特に大きい4つの疾患について取り上げる。

特集の構成

1. Neuronal Intranuclear Inclusion Disease (NIID) — エオジン好性核内封入体病 (曾根 淳, 他) NIID は50年ほど前に初めて報告された疾患で、主に小児期に発症すると言われてきた。その名前からもわかるとおり病理組織学的な特徴に基づいた疾患概念であり、一方、臨床症候は多彩で臨床診断は困難であった。近年、著者らが皮膚生検によりNIIDを診断する方法を確立したことで、実は高齢発症例が多数潜在することが明らかになりつつある。このような成人発症NIIDに対する著者らの研究を中心に解説する。

2. 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 (HDLS) (玉岡 晃) HDLS は急速に進行する白質脳症で、認知機能障害、運動機能障害など多彩な症候を示す。根本的治療法がまだなく発症すると数年のうちに死に至る厚生労働省の指定難病である。最初の報告から30年近く確定診断は病理所見に依拠していたため体系的に病態を把握することが困難であったが、2011年に病因遺伝子としてCSF-1Rが同定されてからは病態の解明が進んできており、診断基準も作成されている。

3. CARASIL (Cerebral Autosomal Recessive Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) (上村昌寛, 他) CARASIL は日本で発見された遺伝性脳小血管病である。神経症候に先行して禿頭や神経性脊椎症を生じ、その後脳卒中、認知機能障害、歩行障害を呈す。原因遺伝子としてHTRA1が同定されたことで、トランスフォーミング成長因子β (TGFβ) シグナルの亢進が病態に関与している可能性が指摘された。TGFβの制御による治療法の確立が期待されている。

4. 臨床概念としての gliomatosis cerebri (杉山一彦) 2016年5月に gliomatosis cerebri はWHOの脳腫瘍新病理分類から削除された。しかし臨床概念としての重要性は変わりがない。今回の「削除」が行われた背景について、この疾患の成立過程を振り返りながら病理形態学上の解釈の問題点などについてまとめる。