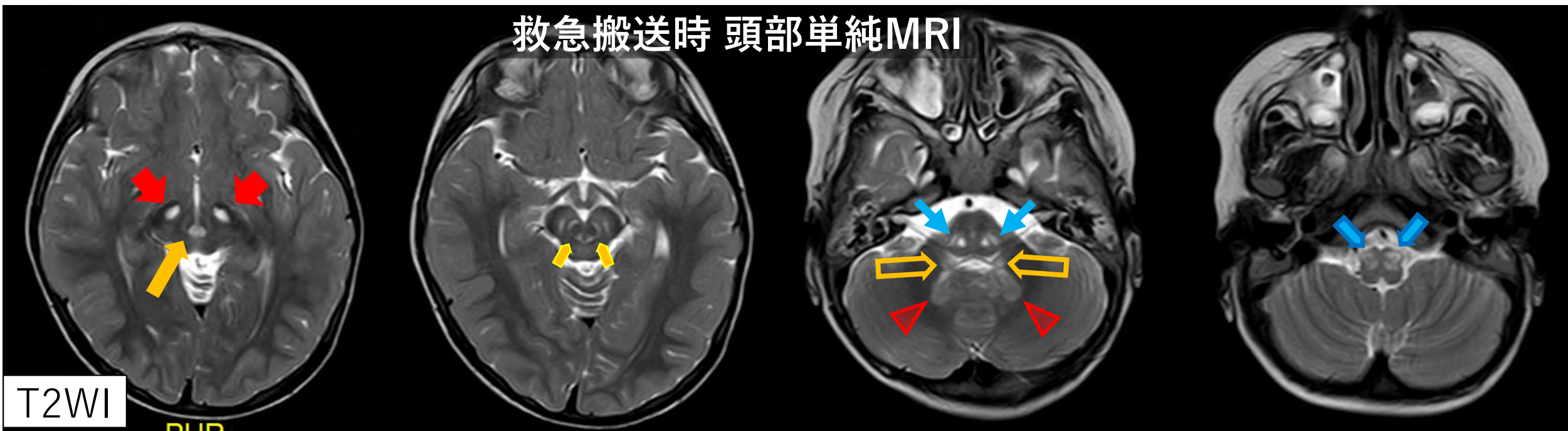
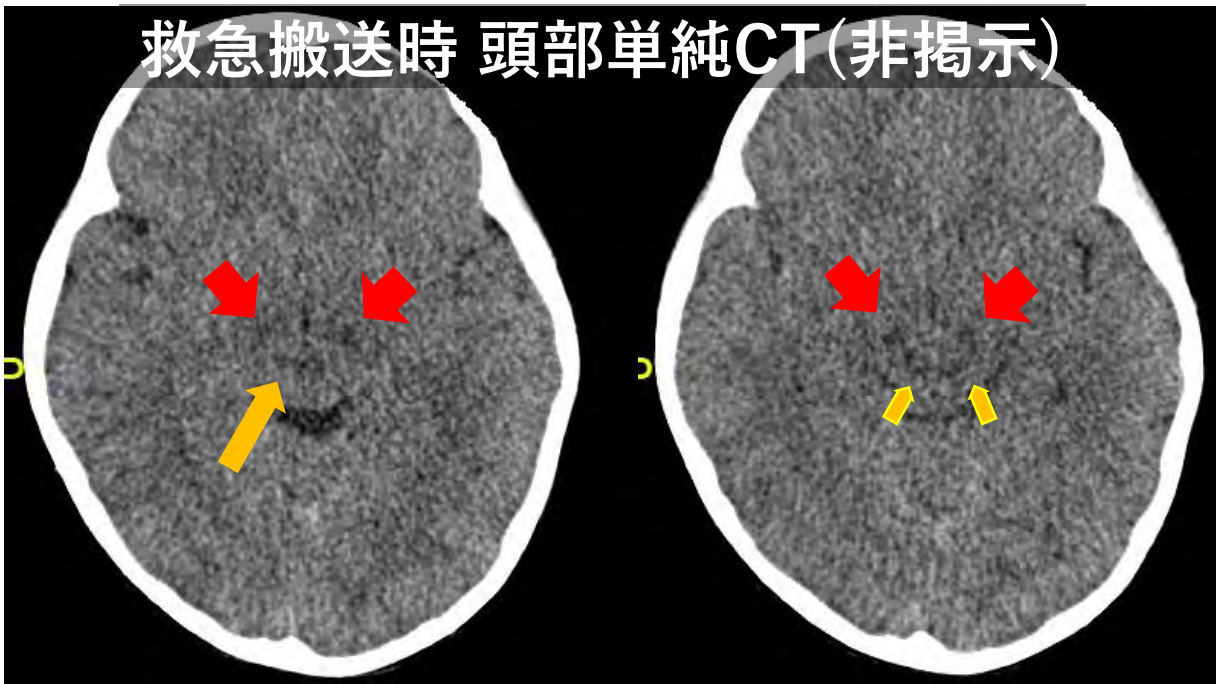


症例3

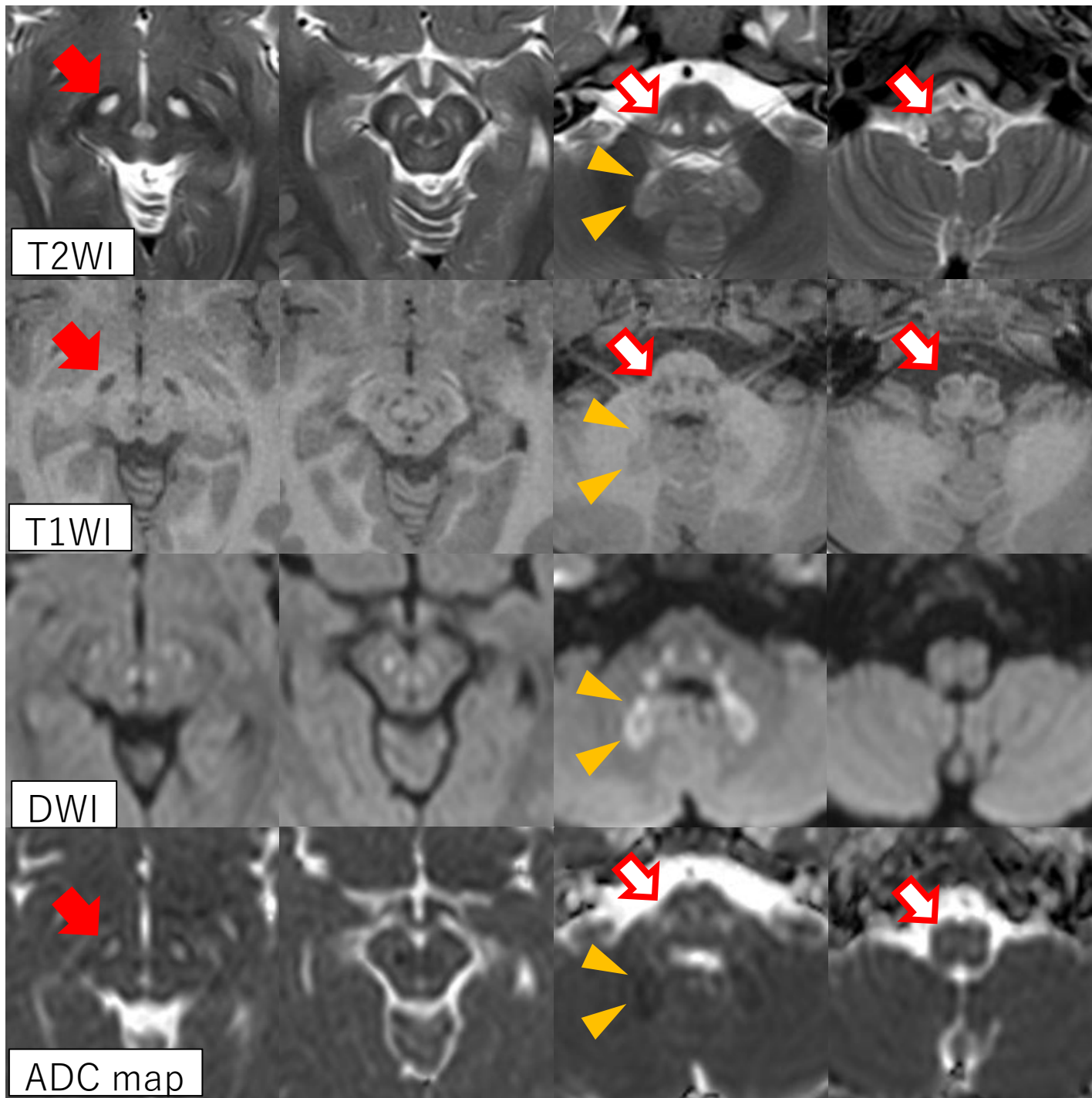
救急搬送時 頭部単純MRI



救急搬送時 頭部単純CT(非揭示)



- 視床下核 (➡)
- 中脳 中心被蓋路 (➡)
- 延髄 (➡) 下オリーブ核 (➡)
- 下小脳脚 (➡)
- 小脳歯状核 (➡)
- などに左右対称性のT2延長域



➡ 視床下核 明瞭なT2WI高信号・T1WI低信号
ADC高値で拡散制限なし
--液化腔様

➡ 延髄病変 拡散制限なし

壊死やグリオシスの疑い

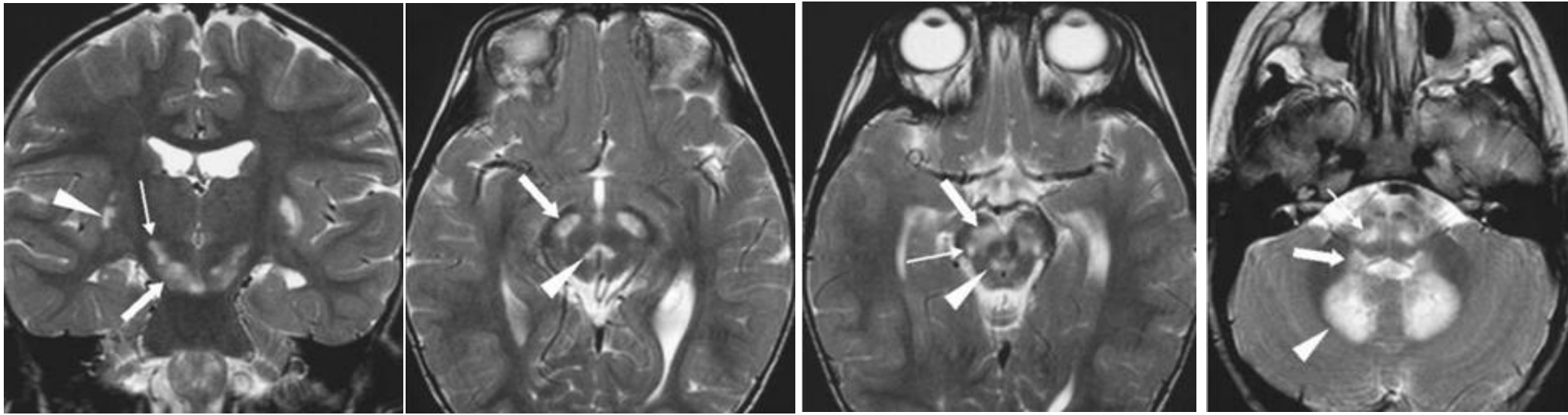
▶ 小脳歯状核 淡いT2WI高信号・T1WI低信号
拡散制限あり

活動性の炎症や脱髄の疑い

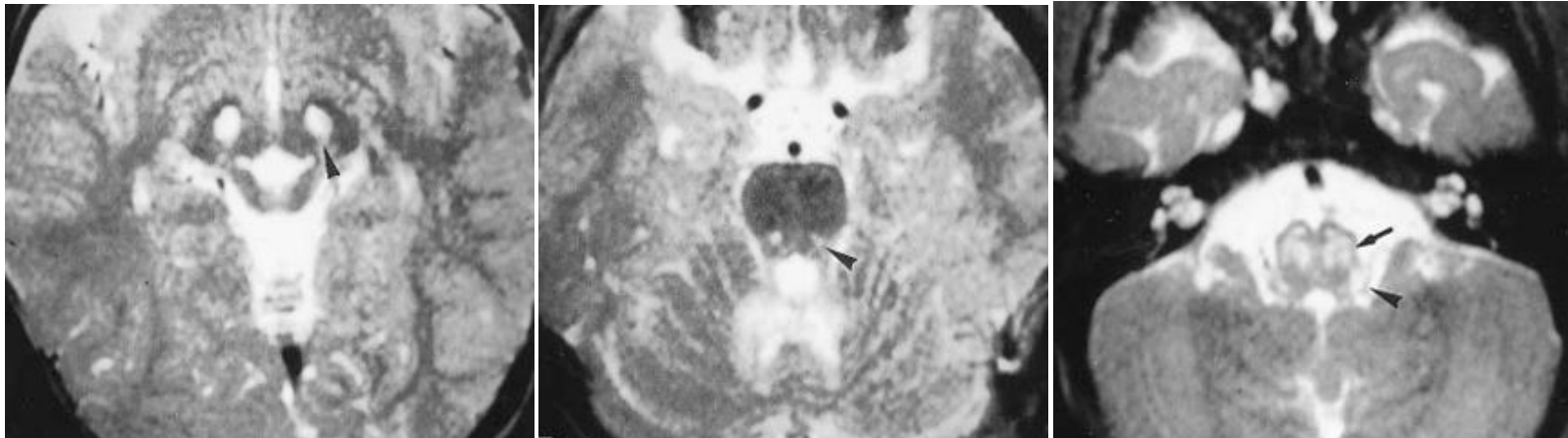
- ・ **慢性経過**が疑われる
- ・ **視床下核**を中心に、延髄、小脳歯状核などに左右対称性的変化

解答：SURF1遺伝子変異に伴うLeigh脳症

- 視床下核、脳幹、小脳などに左右対称性病変



Rossi A et al. (2003). *American journal of neuroradiology*, 24(6), 1188-1191.より引用

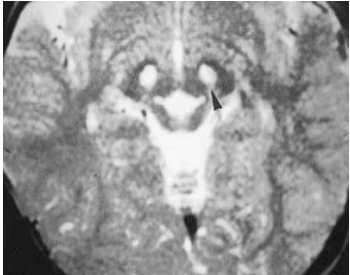


Farina L. et al (2002). *American journal of neuroradiology*, 23(7), 1095-1100.より引用

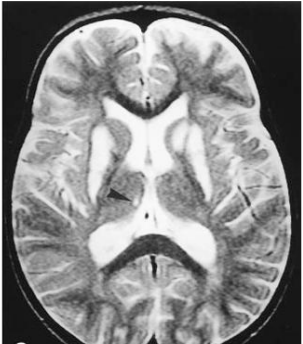
Leigh脳症のSURF1遺伝子変異とそれ以外の遺伝子異常の症例の異常所見の比較

SURF1 group							
Case No.	Location of MR Abnormalities						
	Medulla Oblongata	Pons	Midbrain	Cerebellum	Subthalamic Nuclei	Thalami	Basal Ganglia
1	+	+	+	+	+	+	+
2	+	+	+	+	+	-	-
3	+	+	+	+/-	+	-	-
4	+	+	+	+/-	+	-	-
5	+	+	+	+	+	-	-
6	+	+	+	+	+	-	-
7	+	-	+	+	+(-)	+	+
8	+	+	+	+	+	-	-

視床下核はほぼ全例で異常を認める
基底核は少ない



Non-SURF1 group							
Case and Diagnosis	Location of MR Abnormalities						
	Medulla Oblongata	Pons	Midbrain	Cerebellum	Subthalamic Nuclei	Thalami	Basal Ganglia
1, complex I	-	+	+	-	-	+	+
2, not defined	-	-	-	-	-	-	-
3, complex III	+	+	-	-	-	-	+
4, complex I, III, IV	-	-	-	-	-	-	+
5, complex IV	-	-	-	+	-	-	-
6, complex IV	+	-	-	-	-	+ r	+
7, complex IV	-	+	+	+	-	-	+
8, complex I	+	-	+ (-)	-	+ (-)	+	- (+)
9, complex IV	-	+	-	+	-	-	+
10, complex I	+/-	-	+	+	NA	+	+
11, PDH	-	+	-	-	-	-	+
12, PDH	-	-	-	-	-	-	+
13, complex I	+	+	+ (-)	-	- (+)	+	- (+)
14, MILS/NARP	-	-	+	-	-	+	+



基底核が多い
視床下核は少ない

Note.—Abbreviations are as follows: NA indicates not accessible; +, present; -, absent; +/-, doubtful; (+), lesion appeared on follow-up MR images; (-), lesion disappeared on follow-up MR images.

Farina L. et al (2002). *American journal of neuroradiology*, 23(7), 1095-1100.より引用

特に視床下核の左右対称病変はSURF1遺伝子変異に伴うLeigh脳症に特徴的と思われ、画像から遺伝子変異を推定できる疾患と思われる