



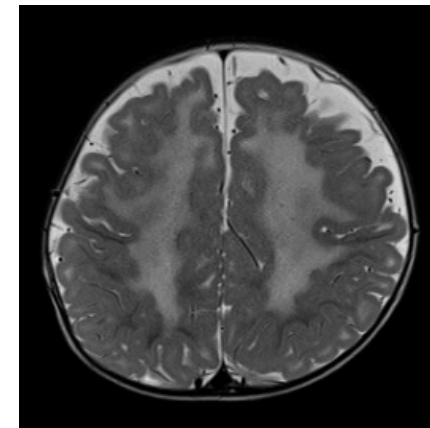
イメージインタープリテーションセッション

症例4

解答・解説

症例の概要

- 乳児期早期よりCK高値
- 明らかな発達の遅れやてんかんなし
- MRIで大脳白質に広範な白質異常
- 明らかな構造異常なし
- MRSでは異常ピークや著明な低下なし



本症例の診断：メロシン欠損型先天性筋ジストロフィ
Merosin-deficient congenital muscular dystrophy (MDCMD)

MDCMDとは

- **LAMA2**病的バリエーションによるラミニン211（メロシン）の完全欠損あるいは部分欠損
- 常染色体潜性遺伝
- 本邦では稀だが、欧米ではCMDの約半数と一般的
- 発症は出生時～6ヶ月以内、歩行獲得困難が多い
- 精神発達遅滞やてんかん発作は多くない

1) <https://www.omim.org/entry/607855?search=LAMA2&highlight=lama2>

特徴的画像所見

- T2WIで大脳白質に**びまん性・対称性高信号**
- **U-fiberは保たれる**（初期～若年）
→経時的に変化しない



乳児期早期では髄鞘化が進んでいないことにより
白質異常が不明瞭なことがある

3) Ip JJ, et al. *J Radiol Case Rep.* 2012;6(8):1-7.
4) Chae JH, et al. *Brain Dev.* 2009;31(5):341-346.

特徴的画像所見

脳内でのラミニン α 鎖；血管の基底膜に発現



ラミニン α 2欠損 → 血液脳関門障害 → 白質の自由水分増加

- ADC値上昇、FAの低下
- MRSでNAA・Cho・Cr低下

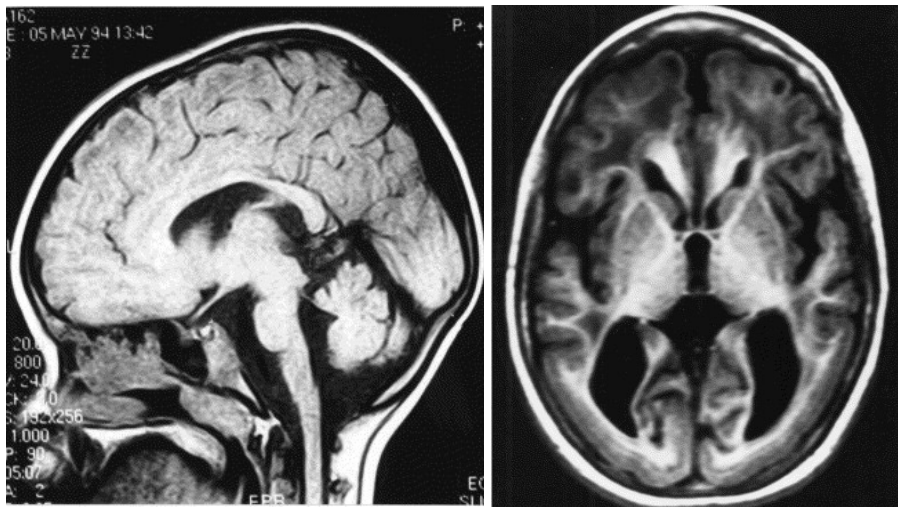
→ 白質の自由水増加を反映していると推察されている

3) Ip JJ, et al. *J Radiol Case Rep.* 2012;6(8):1-7.

5) Leite CC, et al. *Radiology.* 2005;235(1):190-196.

MDCMDの構造異常

- 一部でagryria/pachygyriaや小脳低形成、橋低形成あり
- 完全欠損例で高頻度、てんかんや精神発達遅滞と関連



文献6)より

8) Barkovich, A., J. and Charles Raybaud. *Pediatric Neuroimaging*. (6th Edition).

6) Philpot J, et al. *Neuromuscul Disord*. 1999;9(2):81-85.
7) Vigliano P, et al. *Eur J Paediatr Neurol*. 2009;13(1):72-76.

他のCMDとの鑑別

異常の程度 ◎；重度、○：中等度、△；軽度

疾患	白質異常	皮質形成異常	小脳・橋	精神発達遅滞
MDCMD	○ 対称性T2 ↑	△ (一部)	△ (一部)	少ない
Fukuyama CMD	○	◎ (広範)	◎	高頻度
Walker- Warburg	◎ (重度)	◎ cobblestone cortex	◎ vermis低形成	高頻度
MEB disease	△～○	◎	△～◎	中等度～重度

3) Ip JJ, et al. J Radiol Case Rep. 2012;6(8):1-7.

CMD以外のびまん性白質異常の鑑別

分類	疾患名	画像・鑑別のポイント
白質ジストロフィー／ 髄鞘形成異常	Canavan病、Alexander病、 VWMなど	比較的慢性進行性 U-fiberが障害される
急性代謝性脳症	グルタル酸血症I型など	DWIで拡散制限 急性経過 が特徴的
ミトコンドリア病	Leigh症候群	基底核・脳幹優位 白質異常を伴う例あり
ペルオキシソーム病	Zellweger症候群など	白質異常＋ 構造異常 全身症状 あり

Key Points

- MDCMDでは**広範な白質異常 + 構造正常 or 軽度低形成**が特徴
- 皮質形成異常が乏しければ福山型等よりMDCMDが有力
- **画像 + 臨床で疾患群に迫れる好例**