

Case 27-2005: An 80-Year-Old Man with Fatigue, Unsteady Gait, and Confusion

【鑑別診断】

最初の画像所見では歩行困難と認知機能低下は脳血管障害によるものに思われたが、不眠は脳血管障害では説明しがたい。

6 週目にミオクローヌスと線維束性収縮が出現したことにより、鑑別診断を絞ることができる。

認知機能低下とミオクローヌスを生じうる病態

①アルツハイマー病

軽いミオクローヌスは生じうるが、このような急速な経過はとらない。

②神経梅毒や麻疹感染後の亜急性硬化性全脳炎(SSPE)

CSF の所見により否定的。

③橋本病に伴う橋本脳症や、ビスマスなどの薬物による中毒

病初期からミオクローヌスを生じるので、この症例では否定的。

④クロイツフェルトヤコブ病(CJD)や、ほかのプリオン病

病歴より最も考えられる。

【病理診断】

皮質に斑状の海綿状変化が見られ、免疫学的方法により PrP<sup>Sc</sup> が検出された。PRNP 遺伝子に変異が見られなかったことより遺伝性の CJD は否定され、病理組織的特徴より vCJD も否定的であった(イギリス旅行歴より可能性はあった)。他のプリオン病である致死性家族性不眠症(不眠症状が主)、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー症候群(小脳失調が主)も病理結果より否定された。

以上より孤発性 CJD の診断となった。

※CJD の診断

MRI T2 で大脳基底核の高信号、脳波で周期性同期性放電(PSD)、脳脊髄液中の 14-3-3 タンパク質が特異的であるが、この症例ではいずれも認められなかった。検査を繰り返し行うことで認められた可能性もある。