

抄 録

第31回 上信越神経病理懇談会

日 時：2005年10月29日（土）

場 所：信州大学医学部第2実習室・第2講義室
ホテル翔峰

世話人：信州大学医学部内科学第3講座（池田修一）

1) くも膜下腔へ腫瘍組織の進展を示した dysembryoplastic neuroepithelial tumor (DNT), complex form の1例

○宮永 朋実¹⁾, 平戸 純子¹⁾, 佐々木 惇¹⁾
高橋 章夫²⁾, 本田 文昭²⁾, 斎藤 延人²⁾
中里 洋一¹⁾

1) 群馬大学大学院医学系研究科病態病理学

2) 同 脳脊髄病態外科学

【症例】13歳女児。

【臨床経過】自宅で入浴中に意識を消失した。右を向くような発作で数分でおさまった。MRI上、左側頭葉腫瘍が疑われ、同部に焦点を持つ側頭葉てんかんの診断のもと、手術目的で入院となった。発症後に2回の複雑部分発作を認めたが、非発作時は神経学的異常を認めず、知能評価も正常であった。MRIでは左側頭葉内側の、前方は鉤回、後方は舌状回に達するT1低信号、T2高信号を呈する腫瘍を認めた。腫瘍摘出術を施行し、術後、発作は消失した。

【病理所見】大脳皮質から白質にかけて境界の明瞭な多数の結節性病変が形成されている。oligodendroglia様細胞(OLC)が粘液性基質を伴って増殖し、部分的に少数の神経細胞が混在している。結節により specific glioneuronal element (SGNE) および glial

nodule (GN) の像を示し、両者の移行像がみられる。皮質の結節から連続して、くも膜下腔へ病変が伸展している。同部では大部分がSGNEに類似した像を示すが、神経細胞はみられない。結節間や周囲の組織では、cortical dysplasiaに相当する像が認められる。免疫組織化学的にOLCはNeuN陰性、S-100P、Olig2陽性で、部分的にGFAPが様々な程度で陽性となっている。

【討論】本例は腫瘍組織がくも膜下腔にあるという点が珍しい。くも膜下腔に神経細胞がない理由として、①DNTの神経細胞は腫瘍要素でなく既存の細胞が腫瘍組織内に巻き込まれたもの、②DNTの神経細胞は腫瘍要素であるが、くも膜下腔という環境で生存できず消失した、という2説が考えられる。

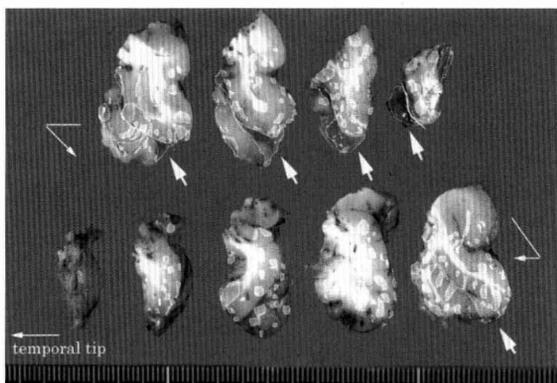


図1 腫瘍の分布

結節性病変(斜線)は皮質、白質、くも膜下腔(矢印)に多発性に分布。

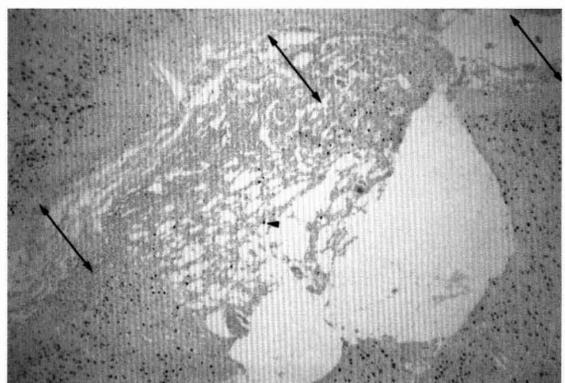


図2 腫瘍は皮質～くも膜下腔に分布

くも膜下腔(矢印)に、NeuN陽性神経細胞(矢頭)はない(NeuN免疫染色)。

2) multicentric glioma の1例

○荻原 利浩¹⁾, 酒井 圭一¹⁾, 多田 剛¹⁾
 田中雄一郎¹⁾, 本郷 一博¹⁾, 上原 剛²⁾

1) 信州大学脳神経外科
 2) 同 臨床検査部

【症例】61歳男性。

【臨床経過】25歳，痙攣発作にて発症，以降てんかんの診断で当院精神科にて外来通院，内服治療をされていた。40歳頃，痙攣発作が終息し，50歳には内服治療を中止した。2005年3月に再び全身痙攣発作を来し，近医に救急搬送された。頭部CT/MRIで左前頭葉および右側頭葉に腫瘍性病変を認めたため，当科にて開頭で両側の腫瘍生検術を行った。手術所見では左前頭葉の腫瘍は比較的やわらかく，赤色調であった。右側頭葉の腫瘍もやわらかかったが，色調は蒼白色であった。病理組織診で右側がDiffuse astrocytoma，左側がAnaplastic astrocytomaと診断された。術後，両側の病変に対し放射線療法および化学療法（MCNU+INF-β）を行い，画像上右側の腫瘍は縮小したが，左側は増大傾向であったため，さらに化学療法（PAV療法）を行い左側の腫瘍の縮小を認めた。

【病理所見】右側の腫瘍は核の大きさの比較的整った腫瘍細胞が密に増殖していた。Mitosisは明らかではなく壊死巣は見られなかった。血管内皮細胞の肥大や増殖も見られなかった。MIB-1 indexは0.3%，p53は陰性でDiffuse astrocytomaと診断された。一方，左側の腫瘍は核の大小不同が目立ち細胞質から多数の突起を伸ばした小型腫瘍細胞が密に増殖していた。Mitosisは明らかではなく，Apoptosisは見られたが壊死巣は見られなかった。血管内皮細胞の肥大や増殖が見られた。MIB-1 indexは6.0%，p53は陰性でAnaplastic astrocytomaと診断された。

【問題点】悪性度や組織表現型の異なったmulticentric gliomaは非常に稀である。本症例の左右の腫瘍は，画像所見で連続性はないが，はたしてmicroscopicな連続性を完全に否定できるか。



図1 右側頭葉および左前頭葉に画像上連続性を持たない腫瘍性病変を認めた。

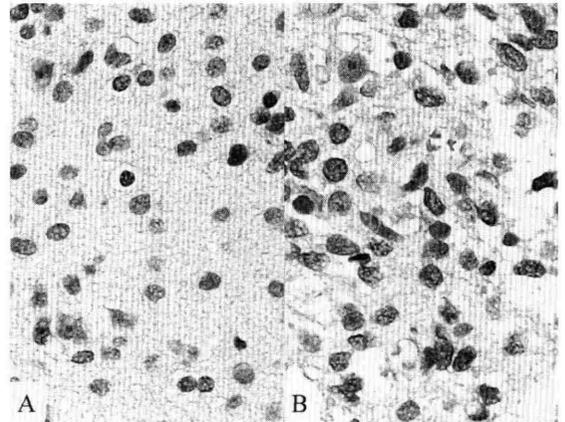


図2 右側の腫瘍(A)と左側の腫瘍(B)とでは，核異型，細胞密度など組織学的悪性度が異なっていた。

3) Lower motor neuron 症候群を呈した髄膜癌腫症の1剖検例

○飯島 尚子¹⁾, 三浦 恵¹⁾, 林田 研介¹⁾
 腰原 啓史¹⁾, 大原 慎司¹⁾, 石井 恵子²⁾

1) 国立病院機構中信松本病院神経内科
 2) 信州大学臨床検査医学

【症例】死亡時52歳女性。平成9年2月乳癌（浸潤性小葉癌，Stage3a）と診断，乳房切除術の既往あり。平成14年1月頃より左下垂足出現，同年5月当科を紹

介受診。神経学的所見では，両側の下垂足を認め，前脛骨筋に筋萎縮，線維束攣縮あり。両足先にしびれ感を認めたが，他覚的な知覚障害はなし。腱反射は下肢

で消失，病的反射なし。膀胱直腸障害なし。髄液所見では細胞数正常，髄液蛋白248mg/dlと高値。画像所見では異常を指摘しえず，FDP-PETで異常なく，腫瘍マーカー陰性で，腫瘍の再発は否定的であった。神経生理検査では下肢に神経原性変化が認められ，腓腹筋生検で神経原性筋萎縮の所見を認めた。髄液蛋白が異常に高値で，自覚的な下肢のしびれの訴えが強いことから，IVIg等を行うが無効。下肢筋力低下は進行し，1年半後に歩行不能。さらに，両上肢に対称性に，遠位より筋力低下が出現し進行。癌の脊髄転移を疑い，髄液細胞診を繰り返したが陰性。平成15年6月傾眠と吐気にて水頭症を発症，VPシャントにて症状は改善。平成16年秋頃より脳神経障害が加わり，11月に尿閉出現。同年12月29日突然心停止し，蘇生により心拍再開したが19日後に永眠された。全経過は乳癌の手術から8年，運動麻痺の出現から3年。

【剖検所見】内臓器所見では，腫瘍の転移巣は認められず。脳重1,370gで，脳は著明に浮腫状。肉眼的に

脳底部のくも膜が著しく混濁肥厚。大脳の断面では，大脳皮質，基底核，視床に広範な虚血性壊死を認めた。脊髄はほぼ全長にわたり，周囲を肥厚した膜様の病変に取り囲まれ，後面は硬膜と腫瘍性に癒着。断面では後索の変性が明らか（図1）。馬尾では硬膜と神経根が一塊となっていたが，髄液腔は残存。組織所見では，脳底部から脳幹，脊髄にかけての髄膜に，浸潤性小葉癌の結合性のゆるい増殖を示す乳腺癌を認め，実質内への浸潤を伴っていた（図2）。腰髄の前角細胞には中心性核質融解を認めた。一方，二次性の虚血病変が大脳から脳幹にかけて広範に認められた。

【まとめ】本例は，3年の経過で緩徐に進行した下肢からの上行性の運動障害を呈した髄膜癌腫症で，運動ニューロン疾患と鑑別が困難であった。浸潤性小葉癌はゆっくりと浸潤性に増殖し，圧迫性のMassによる障害を来しにくいのが特徴であり，このような腫瘍の性質が本例のような変性疾患を疑わせる緩徐な症状の進行に関与しているものと考えられた。

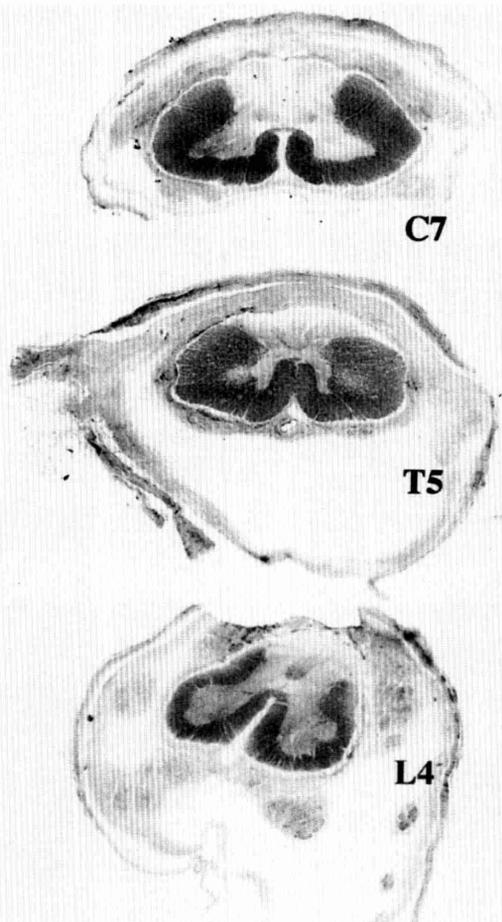


図1 脊髄のKlüver-Barrera染色

脊髄は腫瘍性の病変に全周を覆われていて，腰髄レベルでは神経根に沿った増殖を示している。後索は変性している。

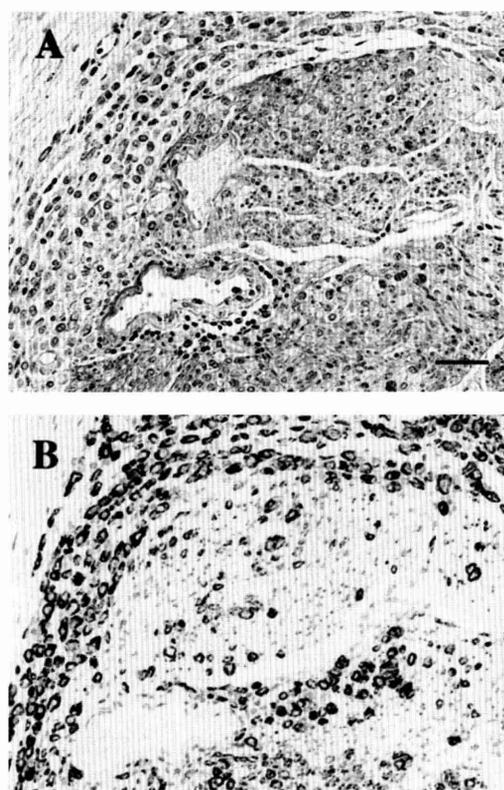


図2 馬尾神経の組織所見

A 馬尾神経のKlüver-Barrera染色

腫瘍細胞が列をなして神経根を取り囲み，神経内鞘にも浸潤している。有髄線維は軽度脱落している。Bar=25 μ m

B Aの隣接切片のCK22免疫染色

腫瘍細胞の浸潤が個々の細胞レベルで明らかである。

4) スギヒラタケ脳症の1剖検例

○巻淵 隆夫¹⁾, 清水 宏¹⁾, 田部 浩行²⁾
 関谷 政雄²⁾

- 1) 国立病院機構さいがた病院
 2) 新潟県立中央病院

2004年秋に発生したスギヒラタケ脳症の神経病理所見を報告する。

【臨床所見】78歳，男性。糖尿病性腎症にて透析中。平成16年9月10日から15日にかけてスギヒラタケを食べた。食べてから約1カ月後の10月14日から頻回にしゃっくり。10月21日下顎，上肢の不随意運動（ミオクロームス）と意識レベルの低下。頭部MRIで，両側の前障周囲，側脳室深部白質，前頭葉の皮質下に辺縁不齊なT2WI/FLAIR highの病変が散在。第5病日から強直間代発作，ミオクロームスは消失したが意識障害が遷延。第10病日より徐々に意識障害は改善したが，高度の自発性低下と見当識障害が残存した。12月25日退院したが，平成17年1月29日誤嚥性肺炎で死亡された。

【神経病理所見（C74）】肉眼所見では，両側の大脳基底核の前障の周囲に小さな黄褐色病変が散在し，一部の大脳皮質の灰白境界にも同様な病変が散見された。顕微鏡所見では，前障周囲の病巣は壊死性の限局性病変でマクロファージが充満していた。周辺の残存神経細胞にはリン酸化ニューロフィラメントの蓄積が認められた。微小な同様の病巣が皮質下白質に多数点在していた。病巣の周囲は組織破壊が軽く，髄鞘の障害に比し軸索が保たれる傾向も認められたが，脱髄性疾患ではない。

以上の病変は多巣性壊死性白質脳症というべき所見であり，本症の特異なMRI所見を良く説明できる。

秋田の1剖検例でもほぼ同様な所見を認めたので，本疾患の病理所見であると考えられる。

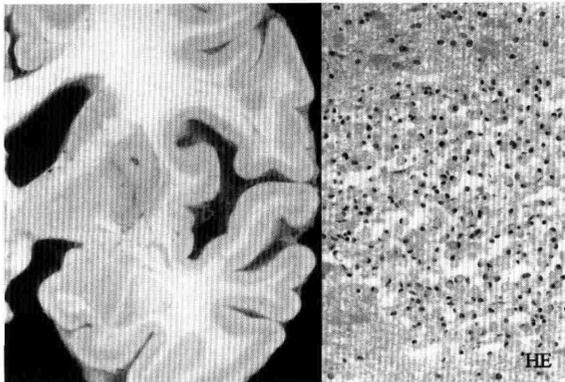


図1 肉眼像では前障の辺りに黄褐色の線状の病変が認められ（左），HE標本ではmacrophageから成る壊死巣である（右）。

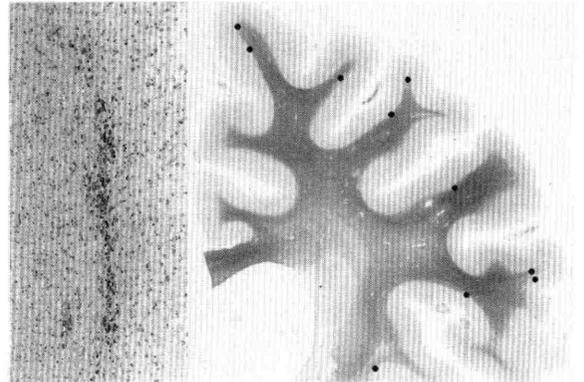


図2 微小な病変はHLA-DRの免疫染色でよく認められ（右），大脳皮質下白質に多数点在して認められる。

5) 脳生検にて確診された progressive multifocal leukoencephalopathy の1例

○他田 真理¹⁾, 西平 靖¹⁾, 池田 哲彦²⁾
 眞野 篤²⁾, 小澤鉄太郎²⁾, 西澤 正豊²⁾
 高橋 均¹⁾

- 1) 新潟大学脳研究所病理学分野
 2) 同 神経内科

症例は，58歳男性。42歳時にSLE，52歳時にSjögren症候群と診断されたが，5年以上通院を中断していた。2005年6月初旬から運動性失語と右片麻痺が出現し，6月18日，近医を受診。頭部MRIにて両側基底核，

左前頭葉白質から皮質にかけて比較的新しい病変が認められた。脳梗塞として加療されたが，症状，画像所見が徐々に進行し，7月22日，当院神経内科に転院した。CNS lupusやSjögren症候群に伴う血管炎，多発性

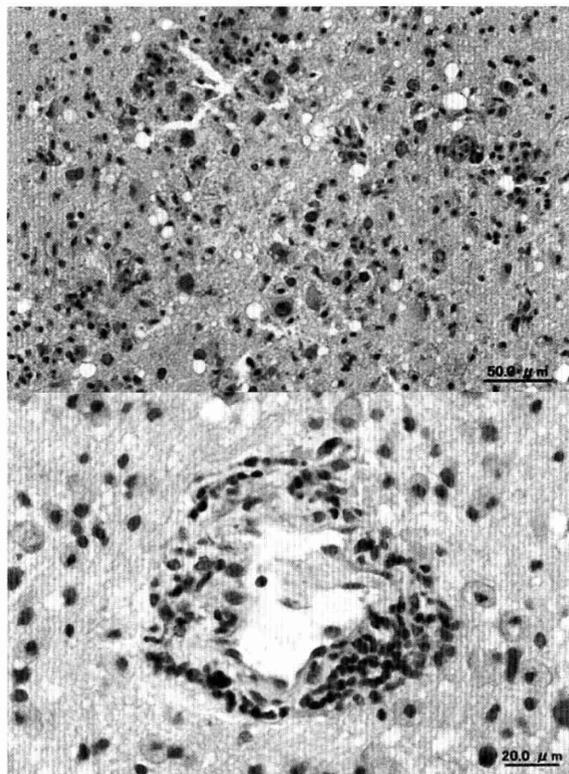


図1 白質の脱髄巣

腫大した核を持つ oligodendrocytes が散在。血管周囲を主体に炎症細胞浸潤を認める。

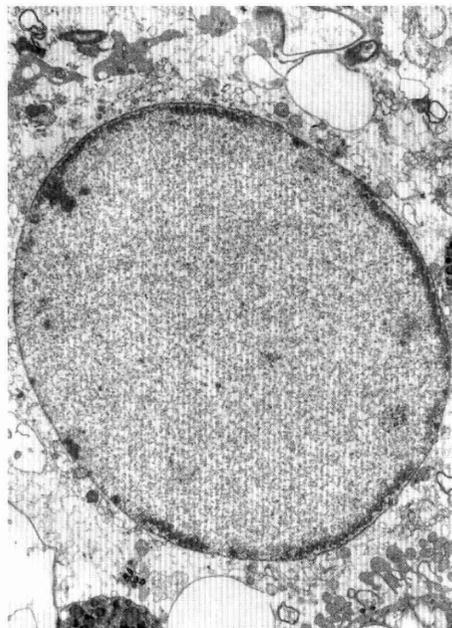


図2 oligodendrocyte の核内の核膜に沿ったウイルス集簇像

血管周囲を主体に炎症細胞浸潤がみられた。JC virus の VP1 に対する抗体による免疫染色では、これらの oligodendrocytes の核が均一もしくは点状に染まり、胞体の一部も染色された。電顕では、比較的感染早期にみられるとされる elongated particles や、spherical particles の核膜下の帯状集簇像を示す細胞が多数みられた。また、脳組織より PML 型調節領域を持つ JC virus の DNA が検出された。

本例では、適切な部位を針生検したことにより、PML の典型的な病理像を捉えることができた。

一般に、PML の組織所見では、炎症細胞浸潤が乏しいとされているが、本例では、軽度ながら明らかな炎症所見を認めた点で興味を持たれた。

硬化症等を疑い、ステロイドパルス療法を行ったが、さらに病巣の拡大を認めたため、8月19日、左前頭葉白質の病巣辺縁部を標的として定位脳生検を行った。

光顕では、髓鞘染色にて皮質下白質に多数の境界不整の小脱髄巣が散在し、より深部の白質では macrophages の浸潤を伴う大きな脱髄巣を形成していた。HE 染色では、脱髄巣を主体に比較的広範囲に、腫大し濃染した核を持つ oligodendrocytes と不整形の腫大した核を持つ反応性 astrocytes を認めた。さらに、

6) Marinesco-Sjögren 症候群と考えられた 1 剖検例

○坂井 健二¹⁾、他田 真理¹⁾、高橋 均¹⁾
米持 洋介²⁾

1) 新潟大学脳研究所病理学分野

2) 国立病院機構新潟病院神経内科

症例は死亡時56歳男性。兄に類症あり。生直後よりけいれん発作を認め、運動発達の遅延があった。6、12歳時に白内障の手術を受けた。特殊学級だったが、中学3年時にマッサージ師の資格を取得。兄と二人で暮らしていたが、42歳時に施設へ入所。入所時、IQ59で、側彎、四肢の軽度筋力低下、弱視を認め、

杖歩行だった。44歳時には高口蓋、全方向の眼球運動制限、腱反射亢進、病的反射、体幹失調、尖足も指摘された。四肢の筋力低下や構音、嚥下障害が進行し、46歳時より車椅子を使用、54歳時より経管栄養となった。56歳で CO₂ナルコーシスにて死亡。20時間後に全身解剖が行われた。

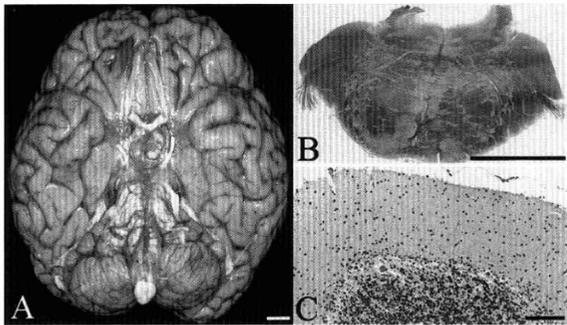


図1 小脳、橋被蓋部の萎縮 (A, B), プルキンエ細胞の脱落 (C)
Bar = 1 cm (A, B); Bar = 100 μ m (C)

病理学的には、固定前脳重は1,180 gで、小脳と橋被蓋部の萎縮が明らかだった(脳幹・小脳130 g)が、大脳は尋常。光顕では、前頭葉皮質で柱状配列の乱れ、大型神経細胞の散在といった cortical dysplasia の所見を認めた。小脳では Purkinje 細胞の高度な脱落と Bergmann グリアの増生、歯状核のグリオーシスが認められた。脳幹部では中脳水道周囲灰白質、網様体、中心被蓋路のグリオーシスを認めた。下オリーブ核は両側性に肥大し、外側部優位の中等度の神経細胞脱落とグリオーシスを呈していた。脊髄は尋常。筋では下肢優位の筋原性変化を認め、壊死線維や縁取り空胞が認められた。また、SARA2遺伝子には明らかに変異を認めなかった。

本例は、常染色体劣性遺伝を疑わせる家族歴があり、軽度で非進行性の精神発達遅滞、幼小児期発症の白内障、体幹失調や四肢の筋力低下が認められた。病理学

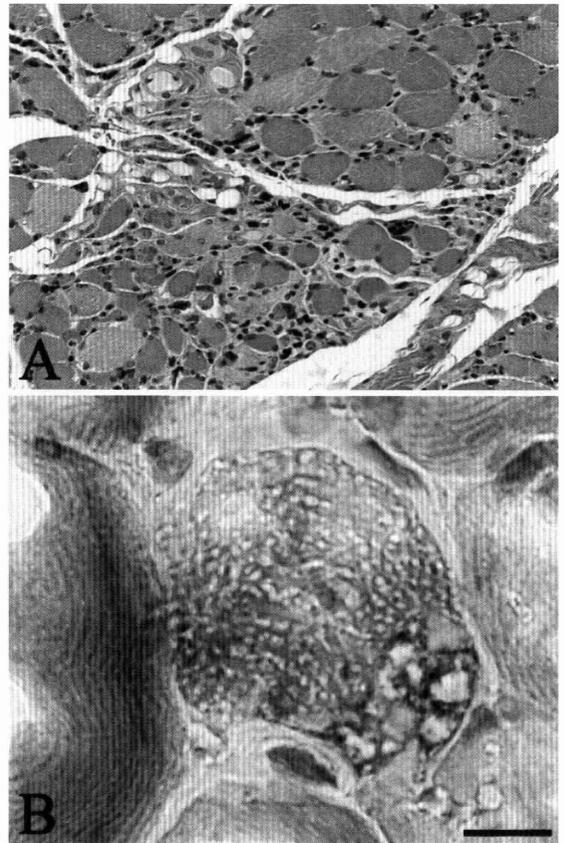


図2 筋原性変化 (A) と縁取り空胞 (B, Gomori)
Bar (A, B 共通) = 50 μ m (A), 10 μ m (B)

的には小脳の萎縮や下肢で優位な縁取り空胞陽性のミオパチーがあり、Marinesco-Sjögren症候群 (MSS) と考えられた。MSS は画像診断における高度な小脳萎縮が特徴とされているが、本例では小脳の萎縮が比較的軽度であった点が特徴的であった。

7) 脊髄空洞症、キアリ I 型奇形に筋萎縮性側索硬化症を合併した65歳女性例

○清水 宏¹⁾, 巻淵 隆夫²⁾, 福原 信義³⁾

- 1) 国立病院機構さいがた病院神経内科
- 2) 同 臨床研究部
- 3) 厚生連上越総合病院神経内科

【症例】死亡時65歳女性。

【家族歴・既往歴】特記事項なし。

【現病歴】2001年4月(61歳)、左下肢のガクガクするような脱力感、左上肢の筋力低下。6月右上下肢の筋力低下、頸部 MRI でキアリ I 型奇形、脊髄空洞症と診断。8月大後頭孔減圧術施行後も筋萎縮は進行、構音障害・嚥下障害が出現、下肢に線維束性収縮を認め、筋萎縮性側索硬化症(以下 ALS)の合併と診断。2002年10月嚥下障害で胃瘻造設、臥床状態。感覚正常。2005

年眼球運動正常、軟口蓋麻痺で発語不可、舌萎縮著明で挺舌不可。両手指と膝は屈曲拘縮。2月1日呼吸不全で死亡。

【病理所見 (SN406)】脳重1,360 g、延髄錐体、脊髄が萎縮。中心前回皮質 V 層、III 層の神経細胞が中等度に脱落、同領域と直下の白質に局限したグリオーシス。両側大脳脚中央1/3、橋底部縦走線維、延髄錐体の大径有髄線維が高度に脱落。舌下神経核の神経細胞脱落とグリオーシス高度。第2頸髄から第10胸髄まで、一



図1 第2頸髄 (KB染色)

外側および前皮質脊髄路は淡明化が著明。前角および前根が高度に萎縮。中心管の背側に空洞を認める。

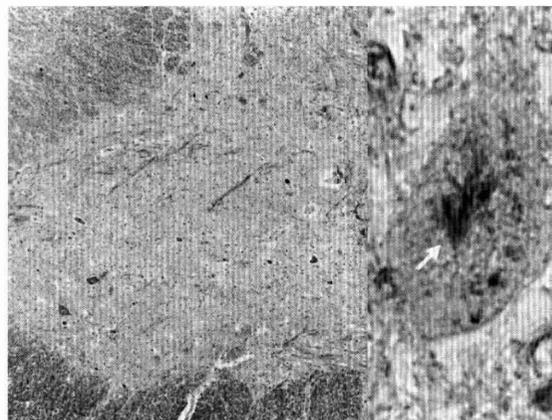


図2 第2腰髄左前角 (KB染色)

神経細胞が著明に脱落。第6頸髄前角細胞に認めたSkein様封入体 (Ubiquitin染色)。

部中心管と連続する空洞を脊髄中央に認め、周囲の基質が粗鬆化。前角は脊髄全体で高度の神経細胞脱落とグリオシス。第6頸髄・第2腰髄にSkein様封入体、第4腰髄にBunina小体。前根の大径有髄線維が高度脱落。両側外側・前皮質脊髄路の大径有髄線維が高度に脱落し、それ以外の側索・前索も全体的に萎縮。舌、横隔膜、肋間筋、腸腰筋では群集萎縮を伴う神経原性変化。

【まとめ】神経病理学的に脊髄空洞症、ALSと診断。特に前者は第6胸髄などで後索外側でクモ膜下腔に連

続するなど、キアリI型奇形に合併するものとして典型的であった。脊髄空洞症とALSの病変分布は互いに独立しており、また過去にも合併報告は少なく、合併は偶発的と考えた。生前の臨床症状はALSに関する病理所見で説明可能である。キアリI型奇形、脊髄空洞症はしばしば無症候性であり、侵襲的治療に際しては、本例におけるALSのような別の病態による症状である可能性について留意すべきであると考えられる。

8) 聾啞，精神発達遅滞がみられ，中年期に急激に失禁，四肢の固縮，不関を呈した41歳，男性例

森田小百合¹⁾，矢崎 正英²⁾，池田 修一²⁾
金子 稔³⁾，杉山 暢宏³⁾，○天野 直二³⁾
明石 俊雄⁴⁾，佐野 健司⁵⁾

- 1) 中村病院内科
- 2) 信州大学脳神経内科，リウマチ・膠原病内科
- 3) 同 精神科
- 4) 松南病院精神科
- 5) 信州大学臨床検査部

【症例】41歳，男性。

【現病歴】生後運動発達面の遅れがあり，1歳過ぎにdeafnessが指摘された。その後，精神発達遅滞，dumbnessがみられ，お坐りは2歳，歩行開始は5歳であった。手話，筆談はできず，身ぶり手ぶりでコミュニケーションをとっていた。23歳頃から夜に急に大声をあげたり，背中をのけ反ったりしたが，トイレ，食事，入浴は自立し，社会性も保持されていた。38歳頃から失禁が始まり，徐々に足下がふらつき，一人での

着衣，入浴が困難になった。その後，箸が持てなくなり歩行不能となり，無表情でテレビなどにも興味を示さなくなった。受診時には右上肢の不全麻痺，右に強い四肢の固縮，腱反射亢進を認め，頭部CT，MRIで前頭葉に強い白質変性を認めた。徐々に発熱をくり返すようになり，ミオクロームスがみられ，肺炎，尿路感染をくり返し，死亡。

【検査所見】画像所見以外には血液，尿で際立った異常はなかった。アンモニア，乳酸，ピルビン酸，白血

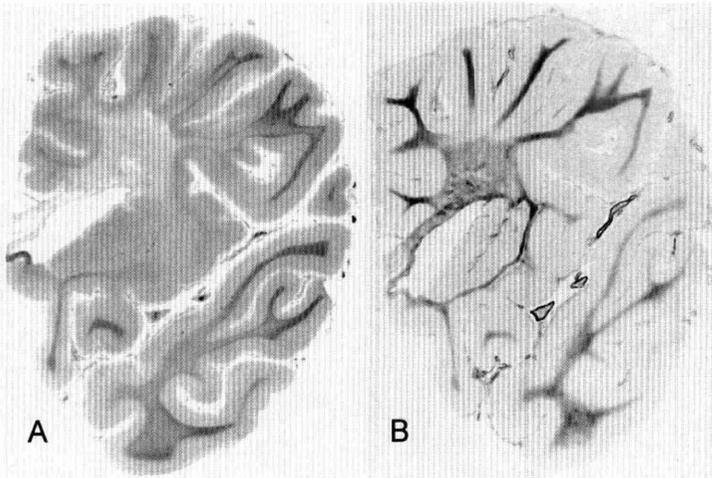


図1 大脳半球

(A) Klüver-Barrera 染色。(B) Holzer 染色。
大脳白質では前の方が優位に髄鞘や軸索の変性脱失が顕著であり、び漫性に線維性グリオースがみられる。

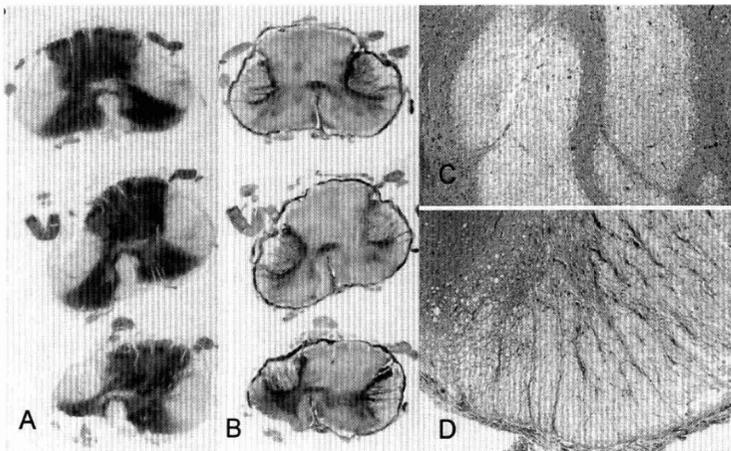


図2 橋・脊髄

(A) 脊髄, Klüver-Barrera 染色。
(B) 脊髄, Holzer 染色。
(C) 橋, HE 染色, 錐体路の著明な変性。
(D) 脊髄, HE 染色, 錐体路の著明な変性。

球中酵素 (α -グルコシダーゼ, α -ガラクトシダーゼ A, β -ガラクトシダーゼ, α -マンノシダーゼ, β -フコシダーゼ, Nアセチル β -ヘキサミンダーゼ, アリルサルファターゼ) は正常範囲。染色体異常なし。アミノ酸分析異常なし。直腸粘膜生検でも特に異常なし。

【臨床診断】 Leukodystrophy, bronchopneumonia, DIC。

【病理所見】 脳重量1,050 g。大脳は全体に浮腫状であり、脳室の拡大, 前側頭葉中心に高度の白質の萎縮を

認めた。中脳, 橋, 延髄に著変はない。組織学的には大脳白質の髄鞘, 軸索の消失が顕著であり, 線維性グリオースを認める。比較的新しい病巣では, 脂肪顆粒細胞, 星状膠細胞の増殖を認める。沈着する小顆粒はLFB陽性。脊髄は錐体路の変性が顕著である。

【まとめ】 今回の検索, 検討から orthochromatic leukodystrophy である以外には, 酵素・遺伝学的な詳細には至っていない。脳幹, 脊髄における錐体路の高度な変性は白質脳症の一連のものであると考えられた。

9) 痙性対麻痺を呈し脊髄錐体路の特異的変性を認めた成人型シトルリン血症 (CTLN2) の1剖検例

○田澤 浩一¹⁾, 矢崎 正英¹⁾, 武井 洋一¹⁾

池田 修一¹⁾, 露崎 淳²⁾

1) 信州大学脳神経内科, リウマチ・膠原病内科

2) 小諸厚生総合病院神経内科

【症例】 31歳男性。元来好んでピーナッツを食べていた。26歳時に肝性脳症を発症し当科入院。高アンモニ

ア血症と血中シトルリン高値から成人型シトルリン血症と診断。肝性脳症管理のため分子鎖アミノ酸製剤の

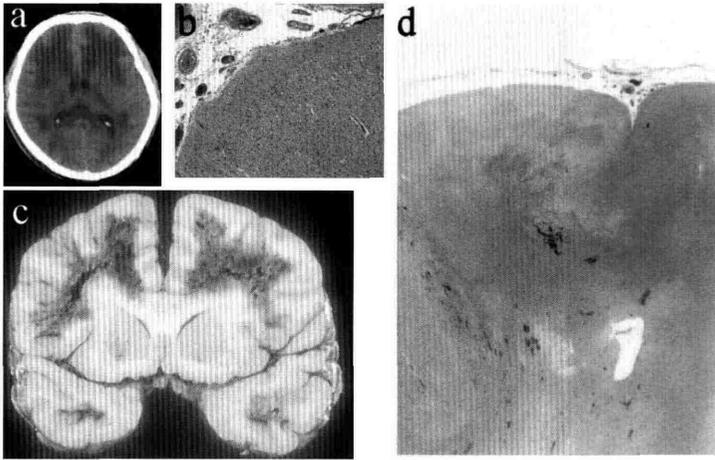


図1 (a) 2002年1月31日の頭部CT。
 (b) 左中心前回(HE染色, ×50)。
 (c) 大脳冠状断。
 (d) 左中心前回(HE染色, ×10)。

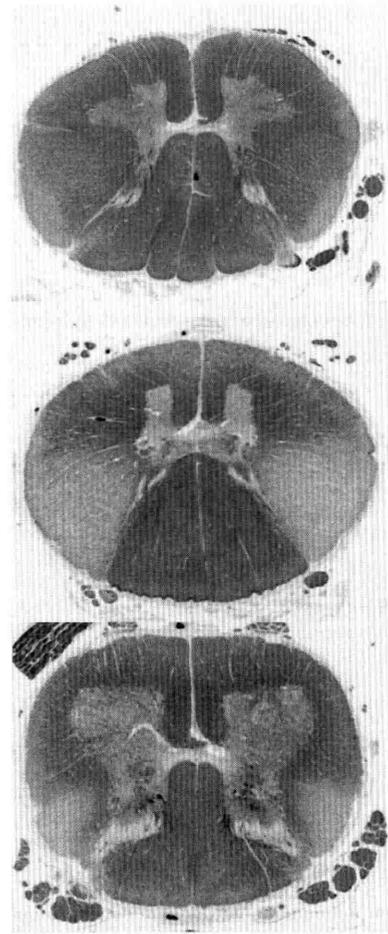


図2 頸髄 (Klüver-Barrera 染色, ×10)

点滴を頻回に行ったが肝性昏睡のためほぼ月に1回程度の頻度で入院を繰り返す様になった。30歳から経口アルギニン製剤(アルギU)の投与を開始したところ、血中アンモニア値の低下を認め、以後肝性昏睡は認められなくなった。

2002年10月から両下肢の痙性が出現。2003年1月当科に入院。感覚障害は認めなかったが、両下肢の著明な痙性と腱反射亢進、病的反射を認めた。脊髄MRIでは異常所見なし。1月30日、見当識障害が出現し、CT上脳浮腫を認めたためグリセオールの投与を開始。アンモニア値は $143\mu\text{g}/\text{dl}$ であった。その後急速に意識障害が進行し、31日には昏睡に陥り痙攣も出現。CT(図1a)では高度の脳浮腫を認めた。2月1日永眠。

【神経病理所見】(死亡後10時間で剖検, 脳重量 $1,800\text{g}$)

肉眼：大脳は浮腫により脳溝は不鮮明で剖面では前額・側頭葉白質を中心に著明な軟化を認めた(図1c)。外表に出血やヘルニアは認められなかった。小脳・脳幹・脊髄に形態的变化は認められなかった。

顕鏡：皮質の基本構造は保たれていたが皮質下白質から深部白質にかけての壊死と著しい鬱血を認めた(図1b, d)。内包を含む基底核・小脳・脳幹部の構造は保たれていたが、脊髄においては頸髄以下の錐体路が特異的に変性していた(図2)。

【考察】脊髄錐体路の特異的な変性は肝疾患の長期経過で発症するHepatic myelopathyに酷似していた。従来類瘢痕型肝脳疾患とされてきたCTLN2での詳細な脊髄症の報告はなく、貴重な1例と考えられた。