

特集の意図

前頭側頭葉変性症 (FTLD) は非常に多様な行動症状・言語症状を呈し、現時点で疾患特異的バイオマーカーはなく、患者は病識を欠くことも多いため、他の認知症性疾患や精神疾患との鑑別診断が難しい疾患である。しかしながら、脳画像とともにその多様な症候を丁寧に紐解いていくことで正確な診断にたどり着き、早期治療や有効なケアを行うことができる。そこで、本特集では FTLD について、その概念や原因遺伝子、病理類型・臨床類型それぞれの差異などをあらゆる角度から解説し、正確な診断を導く方法を探る。

特集の構成

- 1. 前頭側頭葉変性症概念の歴史的変遷 (川勝 忍, 他)** 前頭側頭葉変性症の概念成立はピックによる症例を端緒としており、古典的なピック病の概念は実は現在の前頭側頭型認知症 (FTD) の概念と同じような意味で使われていた。ピックや Onari らの症例を見ながら FTD 概念の変遷をたどり、病理類型や原発性進行性失語の概念についても触れる。
- 2. 前頭側頭葉変性症の臨床-病理-遺伝子相関 (渡辺亮平, 新井哲明)** 前頭側頭葉変性症 (FTLD) はアジア圏ではそのほとんどが孤発性であるが、欧米では 30~50% が家族性であることが報告されており、遺伝子解析によって *MAPT* や *GRN*, *C9orf72* などの遺伝子変異が判明してきている。本論では、これらの遺伝子と FTLD との関連について解説する。
- 3. 行動型前頭側頭型認知症の症候学 (品川俊一郎)** 前頭側頭葉変性症の中核的な臨床類型である行動型前頭側頭型認知症には疾患特異的なバイオマーカーがないため、診断にあたっては臨床症候の鑑別が重要である。本論では臨床症候を、①前頭葉の機能不全自体に由来するものと、②脳後方部、③辺縁系、④大脳基底核への抑制が外れることに由来するものと分けて考えたうえでそれぞれの鑑別ポイントを示す。
- 4. 意味性認知症 — 診断のポイント (小森憲治郎)** 前頭側頭葉変性症の臨床類型の 1 つである意味性認知症は、例えば海老を「かいろう」、三日月を「さんにちづき」と読む類音の錯読や慣用句の理解障害などを含む語義失語をはじめとした特有の症状を呈し、経過とともに行動障害も現れる。実際の症例をもとにこれらの症状を丁寧に解釈することで診断のポイントを整理する。
- 5. 原発性進行性失語の分類と診断 — 今日のコンセンサスと問題点 (大槻美佳)** 原発性進行性失語の診断や分類においては、①文産生障害、②発語失行、③音韻性錯語、④喚語障害、⑤単語の理解障害、⑥復唱障害 (言語性把持力低下) の各症候を正しく把握することが重要となる。本論では、これらの症候の詳細とそれぞれの責任病巣を記載したのち、3 つの下位分類について最新のコンセンサスを基に解説する。
- 6. 前頭側頭葉変性症への対応と支援 (森 康治, 他)** 前頭側頭葉変性症の行動症状には他の認知症性疾患と鑑別できるポイントがある。例えば周遊についてはアルツハイマー病の徘徊と異なり、記憶、見当識が比較的保たれているため道に迷うことがない。本論ではこのように行動症状を解説しつつ、そのケアや利用可能な社会資源についても触れ、最後に進行中の FTLD に関するコホート研究である FTLD-J の概要と現況を述べる。