

Clinical implications of the cortical hyperintensity belt sign in fluid-attenuated inversion recovery images after bypass surgery for moyamoya disease

Hamano E, Kataoka H, Morita N, Maruyama D, et al.

J Neurosurg [Epub ahead of print] Feb 19, 2016

もやもや病に対する直接血行再建（バイパス）術後早期には比較的高頻度に一過性神経脱落症状がみられ、術後MRIにおいても異常シグナルを呈し得ることが知られている。本研究はFLAIRにおける“cortical hyperintensity belt (CHB) sign”に着目し、術後一過性神経学的イベント (TNEs) との関連について検証している。

対象は141半球側に対してバイパス術を施行したもやもや病連続107例。全症例で術後1～3日目と術後慢性期 (3.2 ± 1.13 カ月後) にFLAIRを施行した。CHB signは、出血や梗塞を伴わずに手術半球大脳皮質にFLAIR高信号を認めるものとした。MCA領域を前方と後方に区分し、それぞれにおけるCHB signの程度を0:変化なし, 1:半分以上の領域に認められる, 2:半分以上の領域に認められる, に分類した。2領域の合計をCHB score (0-4) として評価した。TNEsは自覚的かつ他覚的に一過性神経脱落症状を呈したものとした。脳血流は術前後の増加率で評価した。CHB signは112手術後 (79.4%) で認められたが、すべて慢性期には消失した。バイパスはMCA前方領域に対して施行されたがCHB signはMCA後方領域により多く認められた。TNEsは86手術後 (61.0%) で認められ、TNEsを呈した患者におけるCHB signは有意に高値であった (2.31 ± 0.13 vs 1.24 ± 0.16 , $p < 0.0001$)。一方、CHB scoreと脳血流増加率との間に有意な相関は認めなかった ($p = 0.775$)。脳血流増加率とTNEsの相関も認めなかった ($p = 0.978$)。

以上よりCHB signはもやもや病バイパス術後の一過性神経脱落症状の予測因子であることが示唆された。一方、CHB signと局所過灌流との直接の相関は認めなかった。CHB signの機序としてはvasogenic edemaが推測された。【コメント】 もやもや病に対するバイパス術は有効な治療法として確立しているが、術後急性期には多彩な神経症状、MRI所見を呈することが知られている。本研究はFLAIR所見に着目し、一過性神経脱落症状との相関を示しており、未だ不明な点が多いもやもや病周術期の病態を解明する上で重要な知見を示している。

Association between moyamoya syndrome and the RNF213 c.14576G>A variant in patients with neurofibromatosis Type 1

Phi JH, Choi JW, Seong MW, Kim T, Moon YJ, Lee J, et al.

J Neurosurg Pediatr [Epub ahead of print] Feb 5, 2016

Neurofibromatosis Type-1 (NF-1) 患者の一部にはもやもや病様の血管病変（もやもや症候群）がみられるが、NF-1患者におけるもやもや症候群の危険因子についてはこれまで報告がない。近年、家族性ならびに孤発性もやもや病患者におけるRNF213遺伝子多型の重要性が報告された。本研究はRNF213 c.14576G>A多型とNF-1患者におけるもやもや症候群発現の関連を検証している。

対象はもやもや症候群を合併したNF-1患者16例（男女比は6:10）。もやもや症候群診断時の平均年齢は5.5歳、6例が片側で10例が両側病変であった。対照群は、もやもや症候群を呈さないNF-1患者97例。唾液または血液から採取したゲノムDNAを用いてSanger法にてc.

14576G>A多型の有無を検証した。もやもや症候群を呈する患者群においては3例 (18.7%) でc.14576G>A多型を認めた (3例ともGA/heterozygous)。一方、対照群においては本遺伝子多型を認めたものはなかった (0%)。NF-1患者におけるもやもや症候群発症とc.14576G>A多型の有意な相関が認められた ($p = 0.0024$)。オッズ比は50.57 (95% CI 1.57-1624.41) であった。もやもや症候群を呈した3例はいずれも若年発症で両側病変を呈していた。

RNF213 c.14576G>A多型は、NF-1患者のうちもやもや症候群を発症する患者群において有意に高頻度に認められた。本遺伝子多型はNF-1からもやもや症候群発症をもたらす疾患感受性遺伝子である可能性も示唆された。

【コメント】 第17番染色体に存在するRNF213は東アジア人患者におけるもやもや病疾患感受性遺伝子として近年注目されている。本遺伝子のc.14576G>A多型は家族発症もやもや病患者のほぼすべてと、孤発例の約70%において認められることが知られているが、本研究においてはNF-1患者におけるもやもや症候群発症とc.14576G>A多型との相関が示された。一方、RNF213遺伝子の表現型の詳細なもやもや病発症に至る病態、機序については未だ不明であり今後の解明が期待される。

(藤村 幹・東北大学脳神経外科)