

症例報告

肥大型心筋症と左室緻密化障害が判明した
若年型 neuronal ceroid-lipofuscinosis の 1 例

村田 真野^{1)*} 柏木 充¹⁾ 田辺 卓也²⁾
 蘆田 温子¹⁾ 尾崎 智康³⁾ 玉井 浩³⁾

要旨：症例は 17 歳女性である。若年型 neuronal ceroid-lipofuscinosis (NCL) はリポフスチン様顆粒が多臓器に蓄積する遺伝性の進行性疾患であり、様々な合併症に留意が必要である。若年型 NCL そのものが稀少疾患であるため、その心臓合併症の詳細については知られていない。今回われわれは、17 歳時に心臓超音波検査で肥大型心筋症および左室緻密化障害合併と診断した若年型 NCL の 1 例を経験した。左室緻密化障害の報告例はわれわれが知るかぎり国内外ではじめてである。

若年型 NCL は加齢とともに心臓合併症をとまうリスクが高くなり、定期的に心臓の評価をおこない慎重な経過観察が必要である。主に若年型 NCL の心臓合併症について文献的考察を加えて報告する。

(臨床神経 2014;54:38-45)

Key words：若年型 neuronal ceroid-lipofuscinosis, 肥大型心筋症, 左室緻密化障害

はじめに

Neuronal ceroid-lipofuscinosis (NCL) はリポフスチン様顆粒が多臓器に蓄積する生命予後不良の遺伝性疾患である。NCL は進行性の疾患であり、視力障害、運動失調、てんかんなどの様々な合併症¹⁾に留意が必要である。NCL そのものが稀少疾患であるため、その合併症の中でも心臓障害の詳細については知られていない。

今回われわれは若年型 NCL で経過観察中、17 歳時に誤嚥性肺炎で入院経過中に著明な肺体うっ血を呈し、心臓超音波検査で肥大型心筋症および左室緻密化障害合併と診断した若年型 NCL の 1 例を経験した。主に若年型 NCL の心臓合併症について文献的考察を加えて報告する。

症 例

症例：17 歳の女性

主訴：発熱、呼吸困難

既往歴：独歩は 13 ヶ月で、有意な発語は 2 歳半頃で発達は遅れ気味であった。1 歳半健診は境界域であった。3 歳時に脱力し転倒する発作が出現した。しだいに小脳性運動失調、

知的退行、視力障害が明らかになり、頭部 CT および MRI 撮影で進行性の脳と小脳の萎縮をみとめた。脊髄小脳変性症の遺伝子解析は *MJD*, *SCA1*, *SCA2*, *SCA6*, また、*DRPLA* すべてが正常であった。6 歳時に電子顕微鏡でリンパ球の細胞質内にリポフスチン顆粒様の高電子密度物質をみとめ、また、電気生理検査では網膜電図で減弱型の反応がみられ、若年型 NCL と診断した¹⁾²⁾。てんかん発作に関しては、5 歳頃にミオクローヌスが、また、6 歳過ぎより非定型欠伸発作をうたがう発作をみとめ、進行性ミオクローヌスでてんかんがみられるようになった。その後、7 歳でほとんど発語がなくなり、寝たきりとなり全介助の状態となった。その後、脳および小脳の萎縮にともない、脳室拡大が進行した。四肢筋は萎縮が進行した。肘および膝関節は屈曲位となり、右股関節は脱臼し、上下肢の関節拘縮が進行した。

家族歴：祖父母の世代まで両親の家系とともに神経疾患をみとめない。血族結婚はない。

現病歴：第 1 病日、機嫌が悪く、眼振や四肢のミオクローヌスが頻発していた。第 2 病日朝に注入食を嘔吐した。同日夕に 38°C 台の発熱が出現し、顔面チアノーゼを呈し、SpO₂ 70% 台（室内気）と酸素化障害をみとめたために当科へ救急搬送となった。胸部 CT 撮影で左後肺野に浸潤影をみとめ、誤嚥性肺炎のうたがいで同日入院となった。

*Corresponding author: 市立枚方市民病院小児科〔〒 573-1013 大阪府枚方市禁野本町 2-14-1〕

¹⁾ 市立枚方市民病院小児科

²⁾ 田辺・門林こどもクリニック

³⁾ 大阪医科大学小児科

(受付日：2013 年 5 月 20 日)

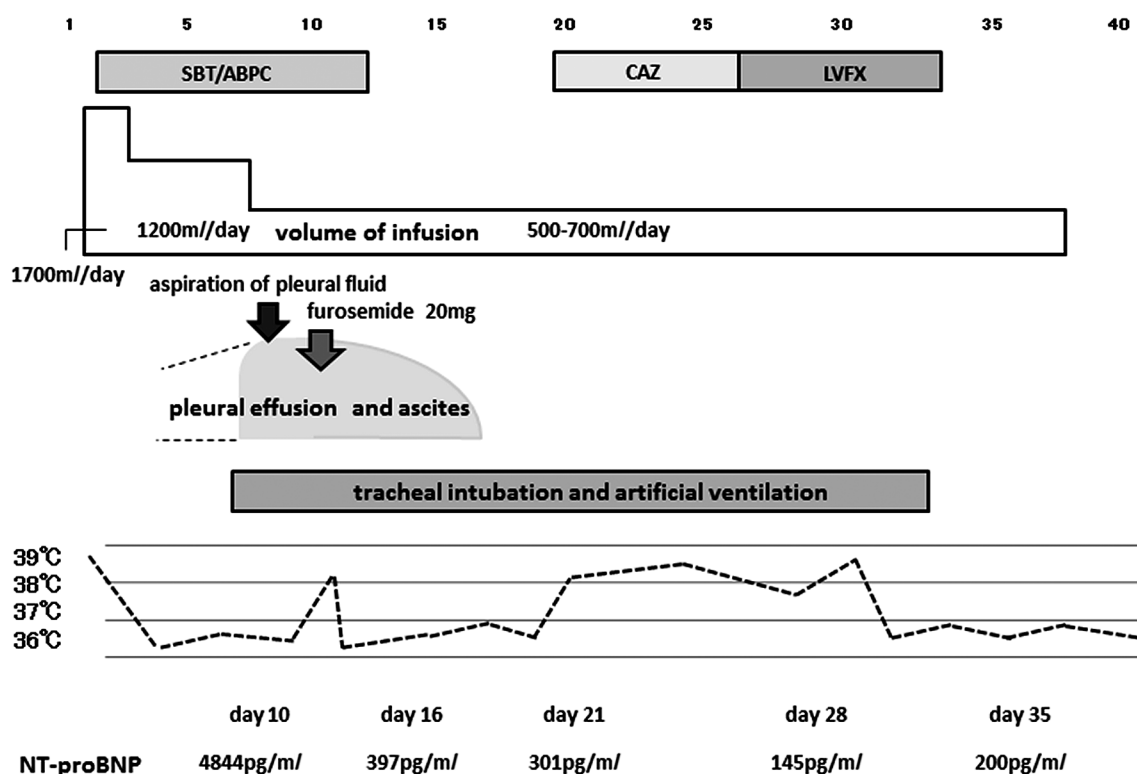


Fig. 1 Clinical course of the patient.

On day 8, computed tomography demonstrated pleural fluid and ascites. At the same time period, her echocardiography showed hypertrophic cardiomyopathy and left ventricular noncompaction. So, we diagnosed congestive heart failure due to diastolic dysfunction of hypertrophic cardiomyopathy. SBT/ABPC: sulbactam/ampicillin; CAZ: ceftazidime; LVFX: levofloxacin.

入院時現症：身長 130 cm，体重 18 kg，体温 38.7°C，血圧 120/86 mmHg，脈拍 126 回/分，呼吸 66 回/分，SpO₂ 93%（室内気），陥没呼吸を呈し，表情はやや苦悶状で蒼白。眼球結膜に貧血なく，頸静脈の怒張をみとめなかった。肺野に coarse crackles を聴取した。胸骨左縁第 3 肋間に Levine III/VI の収縮期駆出性雑音を聴取した。体表に浮腫をみとめなかった。

神経学的所見：瞳孔は 3 mm で左右同大，対光反射は両側迅速で，水平眼振がみられた。四肢の筋緊張は低下し，筋萎縮をみとめ，脊椎の右側彎がみられた。両肘関節と膝関節は屈曲位を呈し，両股関節の脱臼をみとめた。肘，膝，また股関節の拘縮がみられ，四肢の腱反射は減弱していた。四肢のミオクローヌスが頻発していた。

入院後経過：臨床経過を Fig. 1 に示す。入院時（第 2 病日）に頻回の喀痰吸引をおこない，酸素化障害は改善した。入院時の血液検査所見および病原微生物学的検査を Table 1 に示す。血液検査で白血球の増多と高炭酸ガス血症を呈していた。第 2 病日に撮像した胸部 CT 撮影では，左後下肺野に浸潤影をみとめるも，胸腹水はなく，また，心内血栓および肺動脈内に塞栓をみとめなかった（Fig. 2）。胸部 X 線写真で心胸郭比は 53% であり，心拡大をみとめなかった。喀痰培養から口腔内常在菌が検出されたことから，誤嚥性肺炎と診断し，

抗菌薬 SBT/ABPC（スルバクタム/アンピシリン）の投与を開始した。第 2 病日は末梢静脈点滴のみとした（第 2 病日の輸液量 1,700 ml/日）。

第 3 病日から注入食を少量から再開した（第 3～7 病日の輸液量 1,200 ml/日）。第 4 病日に一旦解熱した。その後，尿回数が普段の 1 日 6 回前後から 4 回前後と少なくなり，下肢に軽度の浮腫が出現していたが，呼吸状態は安定しており，経過観察していた。

第 8 病日に酸素化が急激に悪化し，人工呼吸器管理となった。胸部 CT では多量の胸腹水がみられた（Fig. 2）。心臓超音波検査では，心室中隔側の壁厚は正常だが，左室後壁側から心尖部にかけて 11～13 mm と非対称性の左室壁肥厚をみとめた。左室収縮能は正常であったが（EF > 60%），左室拡張能障害をみとめた（E/e' > 12）。これより肥大型心筋症と診断した。同時に心尖部を中心に網目状の肉柱形成と深い間隙をみとめ，肉柱層（non-compacted layer; NC）とその外側の緻密層（compacted layer; C）の NC/C 比が 2 以上であることから，左室緻密化障害が判明した³⁾。また，中等度の三尖弁逆流を呈し，下大静脈の呼吸性変動は消失していた。

胸腹水穿刺をおこない，胸腹水は漏出性で，各細菌培養検査および細胞診は陰性であった。心臓超音波検査および胸腹

Table 1 Results of blood tests and bacteriological examination on admission.

WBC	$15.54 \times 10^3/\mu\text{l}$	CRP	0.3 mg/dl	Blood air gas	(vein)
Neut.	88.2%	TP	7.4 g/dl	pH	7.236
Lym.	7.3%	Alb	4.3 g/dl	pCO ₂	75.3 torr
Mon.	4.4%	AST	31 IU/l	HCO ₃	30.9 mmol/l
Eos.	0.0%	ALT	9 IU/l	BE	1.5 mmol/l
		ChE	312 IU/l		
RBC	$433 \times 10^4/\mu\text{l}$	Na	133 mEq/l	Bacteriological examination	
Hb	13.6 g/dl	K	4.2 mEq/l	Quantiferon	negative
Ht	40.0%	Cl	108 mEq/l		
Plt	$20.1 \times 10^4/\mu\text{l}$			Sputum culture	normal flora
		FT3	3.86 pg/ml	Stool culture	normal flora
		FT4	1.90 g/dl	Urin culture	negative
		TSH	1.998 IU/ml	Blood culture	negative

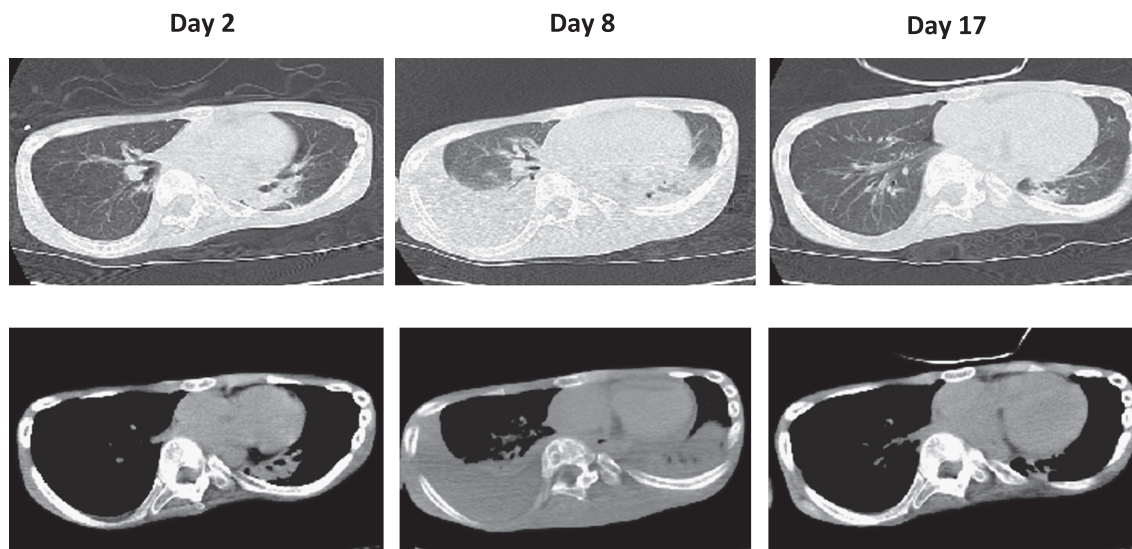


Fig. 2 Chest computed tomography (CT).

Chest CT on day 8 revealed a large amount of pleural effusion and ascites. Improvement of pneumonia, pleural effusion and ascites was confirmed by CT on day 17.

水所見から、著明な肺体うっ血は、肥大型心筋症の病態である左室拡張能障害型の心不全が基礎にあり、輸液による過剰な容量負荷により呈したと判断した。

水制限と利尿剤の投与により、第 17 病日に胸腹水は消失した。その後、人工呼吸器管理中に肺炎が再発し、喀痰培養から新たに緑膿菌が検出されたために抗菌薬 CAZ（セフトジジム）、LVFX（レボフロキサシン）の投与を開始し、第 31 病日に人工呼吸器を離脱した。

第 38 病日におこなったホルター心電図検査では上室性期外収縮の散発がみられたが、心室性期外収縮をふくめた心室性不整脈、洞不全症候群や房室ブロックをみとめなかった。

第 40 病日に軽快退院となった。退院後、正確な評価をおこなうために、うっ血所見が十分に改善したことを確認して、心電図検査および心臓超音波検査を再度施行した。12 歳時に施行したものと比較して、左室高電位や心筋肥大の所見が明らかになっていた (Fig. 3~5)。

考 察

今回、われわれは若年型 NCL で経過観察中の 17 歳時に肥大型心筋症 (hypertrophic cardiomyopathy; HCM) と左室緻密化障害が判明した 1 例を経験した。若年型 NCL の心臓合併

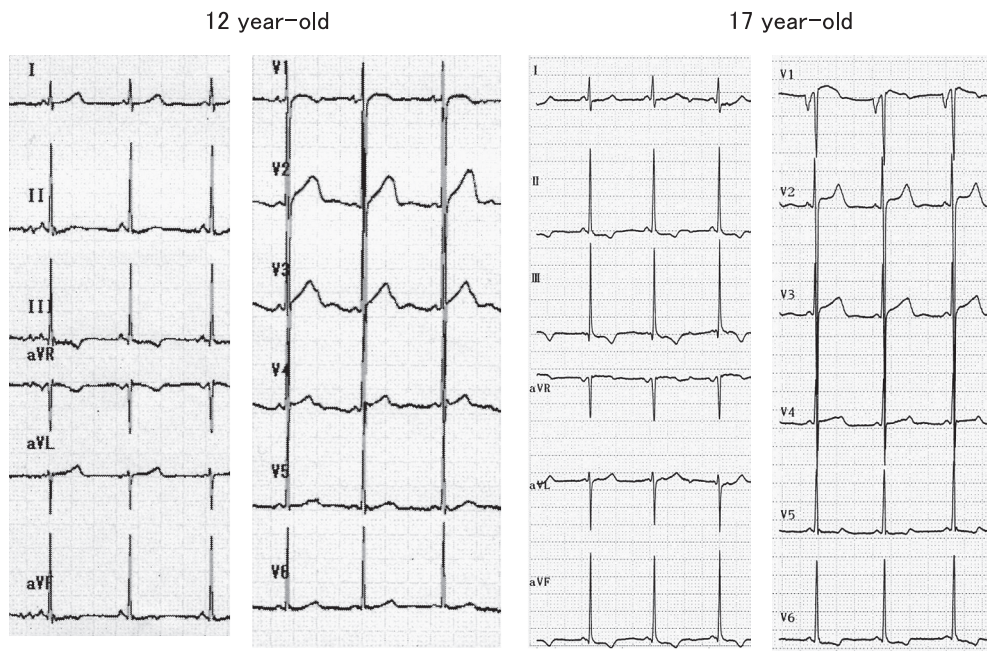


Fig. 3 Electrocardiogram.

At the age of 12 years: heart rate: 86 beats/min, normal sinus rhythm, $SV1 + RV6 = 34$ mm. At the age of 17 years: heart rate: 81 beats/min, normal sinus rhythm, $SV1 + RV6 = 40$ mm, negative T wave (strain pattern) in leads II, III, aVF and V6. The electrocardiogram at the age of 17 years showed high voltage in left ventricular leads and negative T wave in chest leads, suggestive of left ventricular hypertrophy.

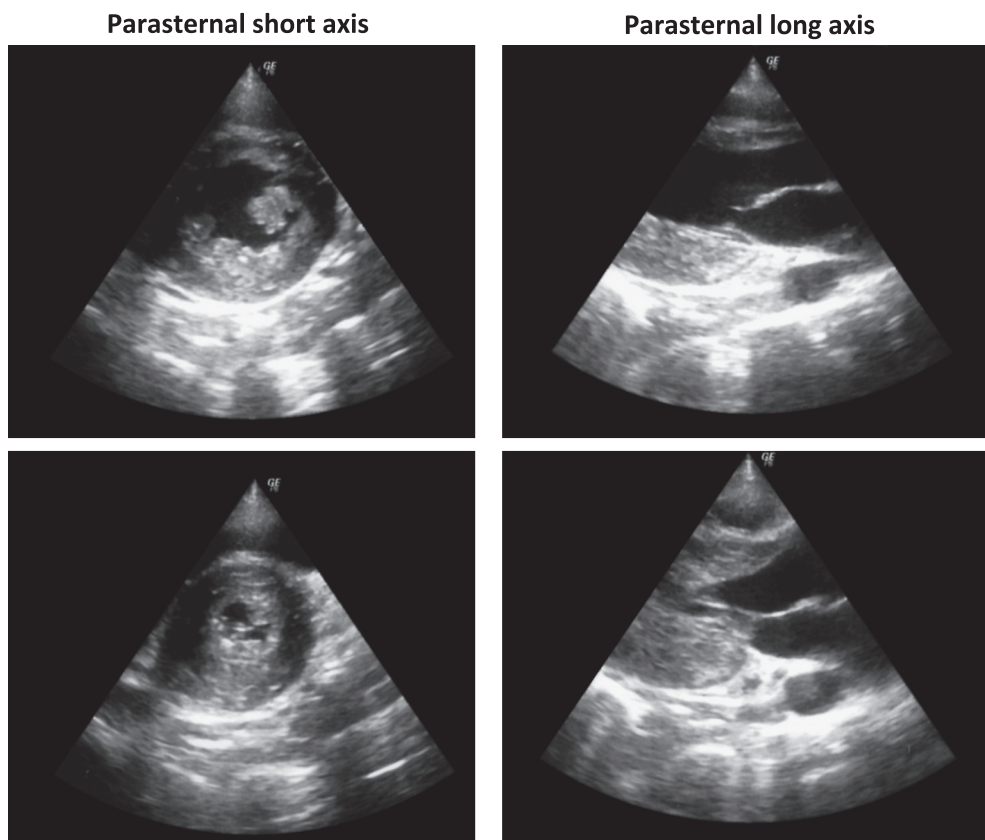
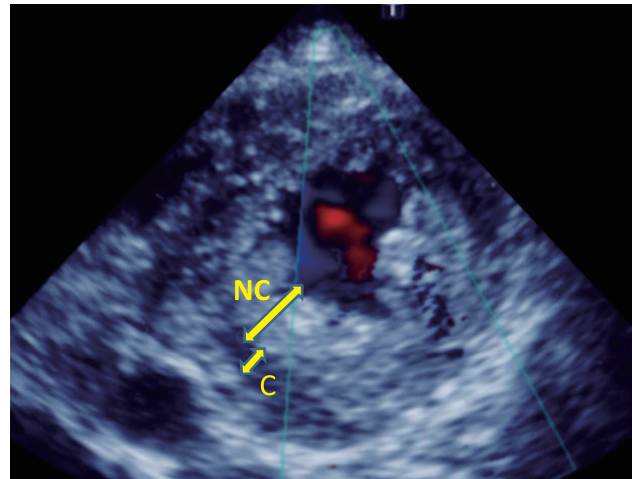


Fig. 4 Echocardiography ①.

Echocardiography at the age of 17-years revealed thickening of the left ventricular wall, with asymmetry between the apex and the posterior wall of the left ventricle.



	IVSTd (mm)	LVPWTd (mm)	LVDd (mm)	LVDs (mm)	EF (%)	E/e'
【12 year-old】	4	8	27	15	78	N.D.
【17 year-old】	6	12	26	14	74	12.4

Fig. 5 Echocardiography ②.

Echocardiography at the age of 17 years revealed prominent left ventricular trabeculae and deep intratrabecular recesses. C: compacted layer. NC: non-compacted layer. IVSTd: interventricular septal thickness at end-diastole. LVPWTd: left ventricular posterior wall thickness at end-diastole. LVDd: left ventricular end-diastolic diameter. LVDs: left ventricular end-systolic diameter. EF: ejection fraction. ND: no data.

症についてはあまり知られていない。本症例における心臓合併症について文献的考察をおこなった。

若年型 NCL の心臓合併症の報告のほとんどが本症例と同様に HCM である^{4)~8)} (Table 2, 3)。若年型 NCL に合併する HCM は 20 歳前後に心臓超音波検査で心筋の肥厚およびその基本的な病態である拡張能障害をみとめることにより診断されている。Østergaard らの報告では 20 歳未満 (22 人) ではみとめないものの、20 歳以上では 57% (7 人中 4 人) が HCM を呈している⁴⁾。HCM が判明した症例の中では本症例が最年少である (Table 2)。若年型 NCL の予後は 20 歳前後とされていたが、近年は包括的な医療の進歩により、その生命予後は改善し、30 歳代まで生存できる患者も増えてきている。そのため心臓合併症を診断される患者も増えることが予想される。10 代前半に陰性 T 波などの心電図変化が記録されることがあるが、この時点では心臓超音波検査上で心筋肥厚は呈していない。心電図検査上で、陰性 T 波に加えて、左室高電位 (RV5 > 26 mm もしくは SV1 + RV6 > 35 mm) や心室興奮時間延長 (QRS 時間 > 0.1 秒) の所見が揃った時点で、心臓超音波検査で左室壁肥厚をみとめることが多い。

本症例ではホルター心電図検査をおこなった結果、有意な不整脈をみとめなかった。しかし、HCM を呈した若年型 NCL の報告例の多くが洞機能不全や房室ブロック、また、心室性不整脈をともなっている。これは他のいわゆる蓄積性疾患である Fabry 病や Danon 病などに合併した HCM と同様

の傾向である。そのため、心不全の管理とともに不整脈の検索が重要と考えられる。特発性とされている HCM においては 1 年に 1 回程度のホルター心電図検査が推奨されている。若年型 NCL は進行性疾患であるため、不整脈検索のための長時間心電図検査は 1 年に 1 回よりも短い期間で施行すべきである。過去の検査ですでに有意な不整脈の指摘があれば、さらに短い間隔で頻回に観察すべきと考える。

HCM のなかでしだいに左室心筋壁厚の減少、収縮能の低下、内腔の拡大を呈し拡張型心筋症に類似した形態および機能を呈してくるものが約 10% 程度ある。この病態は burned-out phase HCM ともいわれ、HCM の終末期像である。とくに低年齢で収縮能が低下した症例ではその進行が早い³⁾。富安らは拡張型心筋症を呈した若年型 NCL の 1 例を報告している⁹⁾。この報告の中で、心電図および心臓超音波検査の変化から、20 代前半で HCM を呈し、27 歳から 29 歳と約 1~2 年の経過で HCM から拡張相肥大型心筋症に移行したことを示唆している。若年型 NCL に合併した HCM が拡張相に移行した報告は 1 例のみであり、その機序は不明である。症例は 29 歳と若年型 NCL の生存年齢の中では比較的高齢である。生命予後の改善により、他の HCM の症例も加齢とともにない拡張相肥大型心筋症に移行する可能性がある。本症例もふくめて注意深い経過観察が必要と考える。

本症例では心臓超音波検査で HCM と同時に左室緻密化障害 (left ventricular noncompaction; LVNC) が判明した。LVNC

Table 2 Case reports of juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis with cardiac involvement, diagnosed by electrocardiography and echocardiography.

Case No.	Sex	Age at initial cardiac investigation	Electrocardiogram	Echocardiography	Age at death	Cause of death	Reference
1	Male	33	RBBB, LVH, Sinus arrest	HCM	34	Pneumonia	3)
2	Male	26	LVH, Atrial flutter	HCM	27	Heart failure	3)
3	Male	21	RBBB, LVH	HCM	26	Pneumonia	3)
4	Female	20	LVH	HCM	22	Abdominal infection	3)
5	Male	18	Sinus arrest	Normal	21	Pneumonia	3)
6	Female	31	RBBB Non specific ST-T change	RCM or CP	survive		4)
7	Male	25	LVH, Sick sinus	HCM	27	unknown	5)
8	Female	27	Sinus arrest	HCM	survive		5)
9	Male	27	Ventricular tachycardia, LAE, Sinus arrest	HCM	survive		6)
10	Female	18	unknown	HCM	survive		6)
11	Male	20	LVH → Low voltage	HCM → DCM	29	Heart failure	8)
12	Female	17	LVH	HCM + LVNC	survive		Our case

CP: constrictive pericarditis. DCM: dilated cardiomyopathy. HCM: hypertrophic cardiomyopathy. IRBBB: incomplete right bundle branch block. RBBB: right bundle branch block. RCM: restrictive cardiomyopathy. LAE: left atrial enlargement. LVH: left ventricular hypertrophy. LVNC: left ventricular noncompaction.

Table 3 Case reports of juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis with cardiac involvement, diagnosed by electrocardiography and autopsy.

Case No.	Sex	Age at last cardiac investigation	Electrocardiogram	Autopsy report	Age at death	Cause of death	Reference
13	Male	19	IRBBB	HCM	21	unknown	7)
14	Female	13	IRBBB, LAE	Cardiac enlargement	20	unknown	7)
15	Male	19	IRBBB, LAE	Cardiac enlargement	20	unknown	7)
16	Male	25	RBBB, LVH	HCM	26	unknown	7)
17	Female	19	IRBBB, LAE, Sick sinus	Cardiac enlargement	19	unknown	7)
18	Male	22	LVH, Sick sinus	HCM	22	unknown	7)
19	Male	15	Normal	HCM	20	unknown	7)
20	Female	21	IRBBB, LAE	Cardiac enlargement	21	unknown	7)
21	Female	18	Non specific ST-T change	Cardiac enlargement	19	unknown	7)
22	Male	22	LVH	No Cardiac enlargement	22	unknown	7)
23	Male	21	Normal	Cardiac enlargement	25	unknown	7)

Cardiac enlargement: The normal upper limits of cardiac weight are 300 g in males and 250 g in females⁷⁾.

は、心室壁の過剰な網目状の肉柱形成と深い間隙を形態的特徴とする。心尖部にその変化が強い。その原因はまだ明らかにされていない。American Heart Association の分類では遺伝的要素の強い primary cardiomyopathy のひとつに分類されている¹⁰⁾。成人を中心とした LVNC の遺伝子解析ではこれまで HCM や拡張型心筋症で報告されているサルコメア蛋白の遺伝子異常が多数報告されている¹¹⁾。また、HCM や拡張型心筋症に重複する症例も報告されている¹²⁾。臨床経過はしだいに心収縮能が低下し拡張型心筋症様の病態を呈するも

の、壁在血栓に肺塞栓症を合併するもの、ときに致死的な不整脈を合併するものがあり、多彩である。若年型 NCL に合併した LVNC についての報告は国内外を合わせてないが、超音波検査機器の進歩により、単なる心筋肥大とされていたものが実は緻密化障害であったと再認識される可能性がある。若年型 NCL に心筋肥大をみとめたばあいは、心尖部まで注意深く観察し、LVNC の有無を確認し、合併症である不整脈と血栓および塞栓症の評価が必要である。本症例は造影 CT 撮影で心内血栓および肺塞栓症を検索したが、みとめなかつ

た。若年型 NCL に合併する LVNC に関してはまだ不明な点が多く、今後の症例の蓄積が待たれる。

若年型 NCL に合併した HCM の治療としては他の代謝性蓄積性疾患に合併する肥大型心筋症と同様に、根本的な治療法はなく、心不全に対しては心筋保護の目的で β 遮断薬の投与、また、不整脈に対しては抗不整脈薬やペースメーカーによる対症療法となる。LVNC にともなう血栓および塞栓症に対しては抗血栓薬療法が必要となる。

本疾患の主治医は神経疾患専門医であることが多い。上記を念頭に置いて、循環器専門医と密に連携をとり、診療にあたる必要がある。本疾患の心臓合併症の特徴には、① HCM がもっとも多く、20 歳前後に心臓超音波検査で心筋の変化をみとめることが多い。② HCM は伝導障害や心室性頻拍などの不整脈をとまうことが多い。③ HCM が拡張型心筋症に進展するばあいがある。④ HCM に LVNC をともなうばあいがある、の四つが挙げられる。これらに留意して、定期的な心臓の評価をおこなっていれば、本症例のような過剰輸液による肺体うっ血を未然に防ぐことができる。また、急激な呼吸循環状態の増悪時に、不整脈や LVNC の合併症である心内血栓および肺塞栓症も鑑別に挙げて検査をおこなうことができる。

本論文の要旨は第 55 回日本小児神経学会学術集会 (2013 年 5 月) において報告した。

※本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれもありません。

文 献

- Gregory MP. Lysosomal storage disease. In: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM editors. *Pediatric neurology: principles & practice* 5th ed. Mosby Elsevier; 2006. p. 449-451.
- 田辺卓也, 七里元督, 鈴木周平ら. Neuronal ceroid-lipofuscinosis の一女児例. 大阪てんかん研究会誌 2002;13:35-40.
- Harris KM, Spirito P, Maron MS, et al. Prevalence, clinical profile, and significance of left ventricular remodeling in the end-stage phase of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2006;114:216-225.
- Østergaard JR, Rasmussen TB, Mølgaard H. Cardiac involvement in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten disease). *Neurology* 2011;76:1245-1251.
- Fealey ME, Edwards WD, Grogan M, et al. Neuronal ceroid lipofuscinosis in a 31-year-old woman presenting as biventricular heart failure with restrictive features. *Cardiovasc Pathol* 2009;18:44-48.
- Hofman IL, van der Wal AC, Dingemans KP, et al. Cardiac pathology in neuronal ceroid lipofuscinoses; a clinicopathologic correlation in three patients. *Eur J Paediatr Neurol* 2001;5 Suppl A:213-217.
- Michielsen P, Martin JJ, Vanagt E, et al. Cardiac involvement in juvenile ceroid lipofuscinosis of the Spilemeyer-Vogot-Sjögren type: Prospective noninvasive findings in two siblings. *Eur Neurol* 1984;23:166-172.
- Reske-Nielsen E, Baandrup U, Bjerregaard P, et al. Cardiac involvement in juvenile amaurotic idiocy-a specific heart muscle disorder. Histological findings in 13 autopsied patients. *Acta Pathol Microbiol Scand Sect* 1981;A89:357-365.
- 富安 齊, 高橋若生, 太田多美ら. 拡張型心筋症を呈した若年型 neuronal ceroid-lipofuscinosis の一部検例. 臨床神経 2000;40:350-357.
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006;113:1807-1816.
- Klaassen S, Probst S, Oechslin E, et al. Mutation in sarcomere protein genes in left ventricular noncompaction. *Circulation* 2008;117:2893-2901.
- Sen-Chowdhry S, McKenna WJ. Left ventricular noncompaction and cardiomyopathy: cause, contributor, or epiphenomenon? *Curr Opin Cardiol* 2008;23:171-175.

Abstract**Juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis with hypertrophic cardiomyopathy and left ventricular noncompaction: a case report**

Shinya Murata, M.D.¹⁾, Mitsuru Kasiwagi, M.D.¹⁾, Takuya Tanabe, M.D.²⁾,
Atsuko Ashida, M.D.¹⁾, Noriyasu Ozaki, M.D.³⁾ and Hiroshi Tamai, M.D.³⁾

¹⁾Department of Pediatrics, Hirakata City Hospital

²⁾Tanabe-Kadobayashi Children's Clinic

³⁾Department of Pediatrics, Osaka Medical College

We report a 17-year-old female with juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis (NCL) accompanied by hypertrophic cardiomyopathy (HCM) and left ventricular noncompaction (LVNC). Within our knowledge, this is the first reported case of juvenile NCL with LVNC, and the youngest case of HCM diagnosed by ultrasound. Juvenile NCL is a progressive hereditary disease involving multi-organ accumulation of ceroid-lipofuscin; its resulting complications require prompt attention. Due to its relative rarity, its cardiac involvement is not well known. Based on findings from this patient and related juvenile NCL cases, the risk of cardiac involvement tends to increase with age; a high frequency of ventricular hypertrophy has been reported in patients aged older than 20 years of age. Medical progress and comprehensive care have led to longer survival in patients with juvenile NCL, which likely increases the incidence of cardiac involvement. In relation to HCM in other metabolic disorders, attention should be paid to arrhythmias, including repolarization disturbances, sinus node dysfunction and ventricular tachycardia. LVNC is a cardiomyopathy characterized by prominent left ventricular trabeculae and deep intratrabecular recesses, which are associated with diastolic or systolic dysfunction, thromboembolic complications and arrhythmias. From ours and other case reports, we recommend regular follow-up of NCL patients as follows: echocardiography to estimate cardiomyopathy, Holter monitoring to identify arrhythmias, and computed tomography to detect thrombosis from both ventricles. The mechanism of the HCM and LVNC associated with juvenile NCL remains unclear. Our case requires careful follow-up. Prospective studies of the cardiac involvement in juvenile NCL are necessary to further elucidate its pathomechanism.

(Clin Neurol 2014;54:38-45)

Key words: juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis, hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular noncompaction
