

保たれていたが、被殻の一部に大理石紋状態を認め、淡蒼球には軽度のグリオシスを認めた。さらに外側膝状体の層構造の不明瞭化、中脳黒質の神経細胞の分布の左右差、青斑核のメラニン減少が疑われた。一方、C4 脊髄では灰白質は白質に比べて萎縮はより高度で、同髄節にほぼ限局性に前角細胞の脱落と血管増生、一部に細胞浸潤を認めた。上下の脊髄では側索の Waller 変性を認めた。

#### 【問題点】

1. アテトーゼ型脳性麻痺の責任病巣および発生異常の可能性について
2. 頸髄病変の組織所見とその成因について。頭頸部の不随意運動との関連は？

## 2 広範囲にタウ蛋白の蓄積を認めた 60 歳ダウン症候群剖検例

樋口 真也\*、\*\*・五十嵐善男\*  
大木 翔平\*・大嶋 崇文\*・下村登規夫\*  
山田 光則\*

さいがた病院臨床研究部  
国立病院機構新潟病院神経内科\*

症例は死亡時 60 歳、女性。

【現病歴】2 歳時にダウン症候群と診断。第 1 種精神薄弱の障害手帳、視覚障害 5 級あり。盲学校を卒業後 20 歳時、施設で作業の仕事を開始。40 歳頃から物忘れが出現し徐々に進行。45 歳時けいれん発作出現し投薬開始。当院へ入院。座位保持が何とか可能な状態。55 歳時、意思疎通が困難で寝たきりの状態。59 歳時ミオクロヌスが出現し投薬開始。脳 MRI で萎縮が高度。入院後 13 年で急な呼吸停止で死亡。特有な顔貌、耳介の低位と低形成あり。

【脳肉眼所見】脳重 560g。大脳全体に萎縮が強く、前頭葉・側頭葉に優位。剖面では皮質、白質とも萎縮し、脳室開大が目立つ。海馬、扁頭体の萎縮が強く、基底核や視床の萎縮は中等度。被殻の色調は保たれていた。脳幹は全体に小さいが、黒質や青斑核の脱色素はなかった。小脳に明らかな変化なし。

【組織所見】大脳皮質は Betz cell を含め神経細

胞脱落が高度。残存神経細胞には高頻度に神経原線維変化を認めた。基底核や視床の神経細胞脱落を中等度認め、淡蒼球では内節で強い。脊髄前角の神経細胞脱落は軽度だが神経細胞は萎縮性。小脳虫部でプルキンエ細胞が軽度脱落していたが、歯状核は保たれていた。

【免疫組織化学】Tau 染色では大脳・脳幹全体にタウ蛋白の高度蓄積を認め、脊髄では後角に認めた。A $\beta$  染色では老人斑が大脳全体に多数、小脳に少数認められた。アミロイド血管症を伴う。 $\alpha$ -synuclein, TDP-43 の異常蓄積なし。嗜銀性顆粒なし。

【問題点】高齢のダウン症候群という稀な剖検例を経験した。本例では極めて強いアルツハイマー病性変化を認めたが、 $\alpha$ -synuclein, TDP-43 の異常蓄積など加齢に伴うとされる変化は認められなかった。

## 3 高度な脊髄前角細胞脱落を伴った Machado-Joseph disease/SCA3 の 1 剖検例

信澤 純人・横尾 英明・町並 陸生\*  
中里 洋一

群馬大学大学院医学系研究科病態病理学  
河北総合病院病理部\*

症例は 43 歳、女性。35 歳時より歩行時にふらつきを来すようになった。翌々年の初診時には痙性対麻痺、深部腱反射亢進、病的反射、眼振および下肢 spasm が認められ、遺伝性脊髄小脳変性症と診断された。40 歳時には筋力低下が進行しており、誤嚥による呼吸困難を来すこともあった。43 歳、ショートステイでの口腔ケア中に誤嚥を認め、呼吸状態が悪化したために入院となった。誤嚥性肺炎の診断にて加療されたが、横紋筋融解が発生、呼吸状態が悪化して入院後 16 日目に死亡した。全経過は約 8 年であった。

【神経病理所見】脳重 1200g。脊髄は萎縮しており、クラーク柱に神経細胞の脱落、前・後脊髄小脳路に明瞭な有髄線維の減少が見られた。前索、後索、後索核の変性も認められ、前角細胞は減少していた。後根神経節細胞も減少しており、

Nageotte's residual noduleが見られた。小脳では歯状核にグルモース変性が見られたが、神経細胞の脱落は目立たず、歯状核門などにグリオーススが認められた。小脳皮質はほぼ保たれていた。橋核、下オリブ核の変性は目立たなかった。赤核では神経細胞の脱落は目立たないが軽度のグリオーススが見られた。黒質では神経細胞脱落があり、グリオーススとフリーメラニンが認められた。淡蒼球では外節のグリオーススが見られ、視床下核では神経細胞の高度な減少とグリオーススが認められた。大脳皮質の変性は見られなかった。骨格筋には横紋筋融解症と神経原性筋萎縮の所見が見られた。橋核、歯状核には1C2抗体陽性の核内封入体が認められた。舌下神経核神経細胞、脊髄前角細胞、後根神経節細胞には、核内または胞体に顆粒状の1C2抗体陽性像が認められた。

【遺伝子検索結果】染色体14q32.1のATXN3 (*Mjd1*)に77CAGリピートを認めたため、MJD/SCA3と確定診断された。

【問題点】遺伝子検索にてMJD/SCA3と診断された剖検例である。脊髄前角細胞の高度な脱落、脊髄小脳求心系および後索路系の変性が見られたが、従来の報告例に比べて橋小脳求心系の変性がほとんど目立たなかった。

#### 4 ポリオ罹患66年後、新たに四肢麻痺、球麻痺様症状が発現した1剖検例

小阪 崇幸・付 永娟・豊島 靖子  
黒羽 泰子\*・長谷川有香\*・谷 卓\*  
松原 奈絵\*・小池 亮子\*・高橋 均  
新潟大学脳研究所病理学講座  
国立病院機構西新潟中央病院\*

症例は77歳、男性。1歳時にポリオに罹患。以後、右足を引きずって歩く。67歳時、歩行障害が進行し、両手の筋力低下および両腕の挙上困難も出現したため某病院神経内科を受診したところ、ポストポリオ症候群と診断された。68歳時、介助歩行となる。以後も症状は徐々に進行。誤嚥性肺炎を繰り返すようになり、76歳時には気管切開術、胃瘻造設術を施行された。死亡7ヶ月前の神

経学的所見としては、意識清明で、首振りや口パクにてコミュニケーションは可能。挺舌良好で舌萎縮なし。眼球運動制限や眼振なし。ベット上全介助で、全身の筋力低下(徒手筋力試験では上下肢とも2程度)、筋萎縮が認められた。外観上、右下肢が対側と比べ数cm短く、右股関節は外旋位拘縮。深部腱反射は消失、病的反射なし。排尿障害なし。血液ガスにて $pCO_2$ が66 mmHgと高値。3ヵ月後には両下肢および左上肢は完全麻痺となった。その後、 $CO_2$ の貯留が進行し、呼吸状態悪化により永眠。臨床的には、ポストポリオ症候群や筋萎縮性側索硬化症が疑われ病理解剖となった。病理学的には、右腰仙髄前角にて高度の神経細胞脱落を伴うglial scarが認められ、同部位のneuropilはsynaptophysin染色にて染色性が消失。これらは陳旧性ポリオ病変と考えて矛盾のない組織所見だった。加えて、左腰髄にも大きさは異なるものの同様の病変が認められ、運動野ではBetz細胞脱落およびグリオーススを軽度ながら認めた。これらの変化がポリオを罹患し76年の長期経過に伴い出現した組織変化なのか興味深い。ちなみに、脳幹運動神経諸核や脊髄前角において、ALSの際に認められるBunina小体やTDP43陽性封入体は認められなかった。付随的な病理学的所見として、subclinicalなPD病変、etiology不明の筋炎を認め、臨床経過に何らかの修飾をもたらしたと考えられた。

#### 5 椎骨脳底動脈系に線維筋異形成症をきたし、くも膜下出血を発症した全身性エリテマトーデスの1女児例

岡崎 健一・柿田 明美・大野 秀子\*  
西平 靖・小池 俊朗\*・高橋 均  
新潟大学脳研究所病理学分野  
燕労災病院脳神経外科\*

症例は13歳の女児。3年前から全身性エリテマトーデス(SLE)として、近医で治療されていた。早朝、自宅のトイレで倒れているところを家人が発見し、燕労災病院に救急搬送された。搬送中に心肺停止し、救急外来で気管挿管、心マッサ