14. 臨床的に Charcot-Marie-Tooth 病と痴呆の合併が疑われ，剖検で脳幹運動神経核，脊髄前角に特異な近位部軸索の腫大を認めた1例

田畑 賢一*，中川 真一*，大原 慎司**
石亀 廣樹***
* 佐久総合病院神経内科
** 信州大学第三内科
*** 佐久総合病院臨床病理

症例：死亡時69歳男性．10歳代に歩行障害で発症し，50歳代には自立歩行不能．当科受診し，Charcot-Marie-Tooth 病と診断された．その後，60歳代から高度の痴呆と尿便失禁が見られ，寝たきりとなった．誤嚥性肺炎で死亡．神経学的には，痴呆，眼球運動制限，嚥下障害，構音障害，四肢遠位筋優位の筋萎縮と筋力低下を認め，下肢は逆シャンペンボトル様だった．深部反射は消失し，Babinski 徴候陰性だった．針筋電図で多相性電位と高振幅電位を認め，運動神経伝導速度は低下し，頭部 CT で大脳萎縮を認めた．家族歴：父親，弟二人，息子と娘に四肢筋力低下，筋萎縮を認め，剖検例と弟の1人に痴呆を認めた．

剖検所見：脳重は 1,120 g．皮質は保たれていたが，基底核・視床の état lacunaire，白質の萎縮と血管周囲の組織の粗鬆化，グリオーシスを認めた．脳幹・脊髄では運動神経細胞の近位部軸索に腫大性変化を多数認めた（**図 1, 2**）．これらは抗ニューロフィラメント抗体で陽性に染色され（**図 1a, 2a**），電顕上錯綜したニューロフィラメントからなっていた（**図 2c**）．小脳は中等度に Purkinje 細胞が脱落し，torpedo が散見していた．前角細胞に Lewy 小体様の封入体が見られた．感覚系では，後根神経節の変性，後索の淡明化，腓腹神経の有髄及び無髄繊維のほぼ完全な消失を認めた．

考察：本例の主な病理所見は，1）脳神経運動核，脊髄前角の広範かつ多数の spheroid の出現，2）小脳，後根神経節，運動及び感覚末梢神経の変性，3）基底核，大脳白質の動脈硬化性病変とまとめられる．本例は常染色体優性遺伝が疑われ，家族性の運動ニューロン疾患と考えられるが，病変の性状と分布がきわめて特異である．

〔討 論〕

巻渕隆夫座長 Charcot-Marie-Tooth 病と axonal swelling は一元的に考えられるか．また，一元的に考えるなら，過去に報告はあるか．

若林孝一：この例は病理組織学的に Charcot-Marie-Tooth 病とも，また spinal form とも異なると思う．新しい familial motor neuron disease である可能性があるのでは．

〔座長のまとめ〕

封入体の免疫組織化学的検討を進めてその性状を明らかにして欲しい．

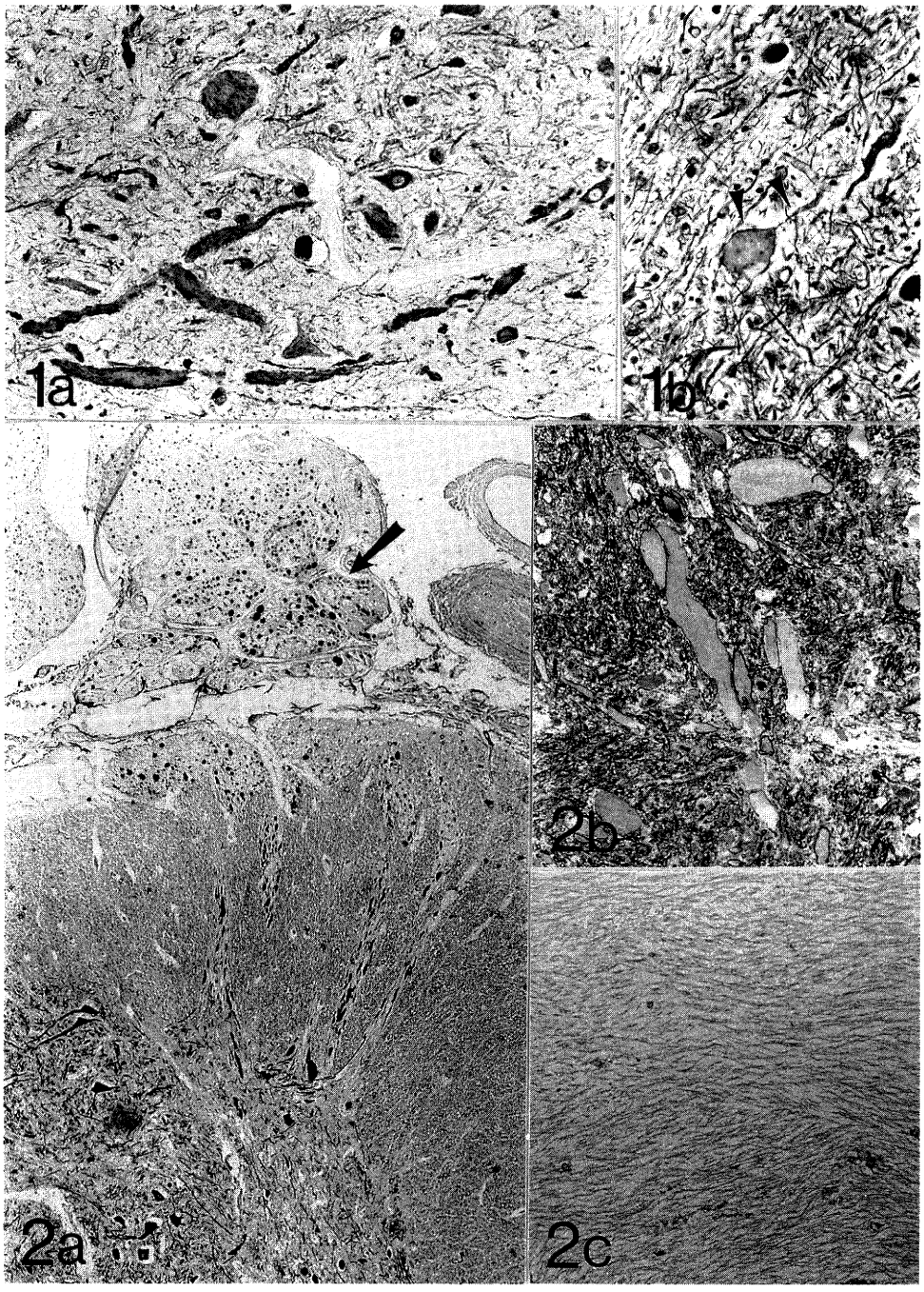


図 1a　動眼神経核．（抗 Neurofilament（200 kD）免疫染色　×90）

図 1b　動眼神経束．急激な軸索の腫大性変化（矢頭）．（×120）

図 2a　腰髄前角．軸索の腫大性変化は前根（矢印）にも一部及んでいる．（抗 Neurofilament 免疫染色　×25）

図 2b　腰髄前根の Epon 切片．（Toluidine blue 染色　×90）

図 2c　前角の軸索腫大部の電顕像．（×9,800）