

は明らかな神経細胞脱落を指摘し難いが、橋底部が軽度萎縮性にみえる。免疫組織化学的に、伸長ポリグルタミン鎖陽性の核内封入体が、橋核神経細胞に散見された（神経系全体の分布は検索中）。

【問題点】本例の変性は脊髄クラーク核主体であり、MJDの典型的な病変分布と比較して、極めて限局している。全経過が約9年であり、病状進行が緩徐であったことから、MJDの早期～中期の病変をみている可能性があるのか。

## 6 長期の臨床経過を辿った SOD1C111Y 変異の家族性 ALS の 1 例

武井 洋一・小口 賢哉・腰原 啓史

大原 慎司・日根野晃代\*・中村 昭則\*

NHO まつもと医療センター

中信松本病院神経内科

信州大学医学部脳神経内科

リウマチ・膠原病内科\*

【病歴】死亡時 89 歳男性。同一家系 4 世代に 9 人の発症者があり本例の SOD1 遺伝子の C111Y 変異が確認されている。20 歳時に上肢の筋力低下を自覚。進行は緩徐で 40 歳時に重いものを持ち上げられなくなった。56 歳時に信大病院第三内科に入院。右優位の upper 肢帯の軽度の筋萎縮と筋力低下、筋線維束攣縮を認めた。腱反射は上肢で低下、下肢で正常で病的反射は認めず。筋電図で上下肢に多相性電位を認めた。脊髄性筋萎縮症と診断され退院、その後 20 年間通院せず。80 才台前半に脳梗塞を繰り返したが 84 歳まで歩行可能であった。88 才時に介護施設に入所。89 才時脱水、栄養不良となり精査加療目的にて当院に転院となった。見当識障害はあるが会話、簡単な従命は可。脳神経系は舌を含めて異常なし。四肢の筋は萎縮性であるが、上肢の拳上と膝立ては可。筋トーン正常。線維束攣縮なし。表在知覚正常。四肢の腱反射正常、原始反射陽性。Babinsk 陰性。頭部 MRI 検査で、右前頭葉と左基底核の梗塞巣、大脳白質の広範な T2 高信号域あり。頸椎 MRI で脊柱管狭窄あり。入院後、次第に誤嚥、肺炎を繰り返すようになり呼吸不全で死亡された。全経過

69 年。

【剖検所見】直接死因は気管支肺炎。全身臓器に中等度～高度の動脈硬化病変を認めた。脳重は 1,270g。大脳断面で、右前頭葉直回、左基底核に cystic な陳旧性梗塞巣あり。前頭葉白質は正常の光沢を失い小軟化巣が散見。脳幹、小脳には著変なし。組織学的に前頭葉の白質は疎しょう化し髄鞘の淡明化が著明、大脳から脳幹にかけて新旧大小の虚血性病変を認めた。Betz 細胞は残存。舌下神経は保たれていた。脊髄は頸髄が萎縮性。前角細胞は全体に萎縮性に見え、1 部にマクロファージの浸潤あり。LBHI、Bunina 小体は認めない。明らかな錐体路変性はない。

【問題点】同じ遺伝子変異でありながら本家系内の発症者の臨床経過には著しい差異があり、最も経過の速い者は 1 年 2 か月、本例は最も緩徐な経過を辿ったと考えられた。病理組織学的に本例を運動ニューロン変性疾患と診断して良いかどうかご教示ください。

## 7 臨床的に ALS-D と診断され、Globular glial tauopathy 類似の特異な病理組織学的所見を呈した 1 剖検例

竹内 亮子\*・\*\*\*・豊島 靖子\*

三浦 健\*\*・青木 賢樹\*\*

西澤 正豊\*\*\*・柿田 明美\*・高橋 均\*

新潟大学脳研究所病理学分野\*

富山県立中央病院神経内科\*\*

新潟大学脳研究所神経内科\*\*\*

【臨床】死亡時 85 歳女性。富山県出身。家族に類症なし。76 歳時 4 月、つまずきやすさ、呂律不良を自覚。その後、歩行障害が進行した。77 歳時 3 月、舌の萎縮と線維束性収縮、咽頭反射減弱、両側骨間筋・母指球筋の萎縮、四肢腱反射亢進、下肢病的反射陽性を認め、筋萎縮性側索硬化症 (ALS) と診断された。同 9 月、経口摂取困難となり胃瘻造設。12 月頃より理解力低下、意欲低下、無関心などの認知機能障害が急速に進行した。78 歳時、右上肢、その後左上肢が動かなくなり、意