

症状は改善したが、再度、意識障害、頭蓋内圧亢進症状、頭部 MRI FLAIR 像で右大脳半球白質に広範な高信号性変化がみられ、髄液総蛋白は 530mg/dl と著明に上昇。デキサメサゾン大量投与により症状および脳画像所見は改善した。患者は治療後 1 年以上、症状の再発はない。

【問題点】

1. 病初期のステロイド反応性髄膜脳症と考えた病態は CAA-affected fragile vessels からの微小出血 (microbleed) とくも膜下出血でよいのか。
2. くも膜下腔の血管周囲への軽度の細胞浸潤はくも膜下出血への反応性変化か、または CAA-related isolated cerebral angiitis か。
3. 脳室腹腔シャント術後の右大脳半球を中心とする白質病変は CAA-related reversible leukoencephalopathy または leukoencephalopathy in hemorrhagic CAA と呼ばれている病態と考えてよいのか。

7 家族性アミロイドポリニューロパチーにおける神経周囲組織と心臓刺激伝達系へのアミロイド沈着

卷淵 隆夫・鈴木 隆*・福原 信義*
国立病院機構さいがた病院臨床研究部
厚生連上越総合病院神経内科*

【臨床所見】死亡時 50 歳、男性。長野県小谷村出身。4 人兄弟で長男 (52 歳で死亡)、次男 (49 歳で死亡)、三男 (本人) が家族性アミロイドポリニューロパチー (以下、FAP と略) に罹患。

36 歳 (1993 年) より両下肢の痛み、しびれ、便秘下痢の繰り返しで発症。同年、信州大学にて、軽度の巨舌、下肢の解離性感覚障害、腹壁脂肪吸引でアミロイド沈着、遺伝子検査でトランスサイレチン Val30Met 変異を認め、FAP と診断。1998 年さいがた病院入院し、四肢弛緩性麻痺、筋萎縮、鶏歩、深部反射減弱、四肢表在覚深部覚低下、自己導尿、排便感覚消失、陰萎、肝機能障害を認めた。2004 年より上越総合病院を受診したが、心不全、急性肺水腫、発作性心房細動、発作性心房粗

動にて恒久ペースメーカー植え込み術施行。角膜びらん、横行結腸潰瘍、甲状腺機能低下、腎機能障害も合併。全経過 14 年、慢性腎不全で死亡。

【病理所見】全身の諸臓器にアミロイドに沈着を認め、特に腓腹神経は著明な神経線維の消失とアミロイドの顆粒状蓄積を認めた。太陽神経節、後根神経節の結合織にもアミロイドは沈着しているが、神経節細胞の減少はない。中枢神経系では硬膜、軟膜、軟膜血管、脊髓歯状靭帯、脈絡叢にアミロイド沈着を認めるが、神経組織内にはアミロイドは認めない。

心肥大 (490g)、洞房結節、房室結節、心筋にアミロイド沈着。神経原性筋萎縮、睪丸萎縮を認める。

アミロイドは prealbumin (transthyretin) 抗体 (MONOSAN PSX1034) の免疫染色で陽性。

【問題点】神経周囲組織と心臓刺激伝達系へのアミロイド沈着と臨床症状の関連。

8 小脳に Kuru 斑を認めたコドン 232 変異クロイツフェルトヤコブ病の 1 例

清水 宏・山田 光則・松原 奈絵*
高橋 均
新潟大学脳研究所病理学分野
国立病院機構西新潟中央病院神経内科*

症例は死亡時、73 歳、男性。家族歴：類症なし。X 年 2 月 (69 歳 11 ヶ月) 漢字が書けなくなり、3 月新聞を読まなくなった。4 月独力で着衣困難。6 月近医を受診、失算・失書・構成失行を認め、HDS-R 20 点、頭部 MRI では左前頭葉・両側後頭葉皮質と両側視床に DWI 高信号域あり。孤発性 CJD が疑われた。11 月大病院で精査。痴呆高度、MMSE 12 点、頭部 MRI では大脳皮質広範、及び視床に DWI 高信号域を認めたが、大脳萎縮は認めなかった。髄液 14-3-3 蛋白 (+)、プリオン蛋白遺伝子解析：コドン 129 Met/Met、コドン 219 Glu/Glu、コドン 232 Met/Arg。コドン 232 変異家族性 CJD と診断。X+1 年 4 月経管栄養。5 月四肢にミオクロームスが出現 (発症 15 ヶ月)。X+2 年無動性無言。誤嚥性肺炎を繰り返した。8