

6 躁病エピソードで発症し、せん妄状態と筋硬直を繰り返し呈した高齢発症の Hallervorden-Spatz disease (以下 HSD) の 1 例

田辺 瑞穂・寺井 卓・田中 弘*
鈴木 保穂**・渡部裕美子***
堀川 楊***

新潟信愛病院
県立新発田病院*
南浜病院**
信楽園神経内科***

【はじめに】症例は 56 歳女性、躁病エピソードで発症し、その治療経過において意識障害・錐体外路症状・高熱および他の自律神経症状・両側尖足を繰り返し呈した。①双極 I 型障害；躁病の緊張病性の特徴をとともなうもの ②悪性症候群（以下 NMS） ③特定不能のせん妄状態のいずれの病態か鑑別が困難であったが、緩徐に進行する神経症状および挿問性躁病を呈しながら、初発後 2 年の経過の後 HSD の診断に至った。確定診断には、骨髄穿刺による sea-blue histiocytes 検出と、剖検による淡蒼球の鉄沈着を証明せねばならないが、近年では『MRI における淡蒼球の低吸収域 (Tiger's eye sign)』および『遺伝子診断』が生前診断の有力な手がかりとされている。本症例は、遺伝歴・臨床症状・特異的 MRI 所見を認めた。本邦に於ける報告例は極めて稀であり、貴重な症例を経験したのでここに報告する。

〔症例〕家族歴・遺伝歴；両親いとこ婚。4 人同胞の末弟が幼少期歩行障害・特殊学級。既往歴；特記すべきこと無し。生活歴；高卒後、事務職。既婚。専業主婦。週末のみパート。現病歴；X 年 6 月中旬より躁状態。7/2 A 病院入院。HP・biperiden 二回混筋注。7/3 発熱・嚥下困難・排尿困難・筋硬直・CPK ↑・尿ミオグロビン ↑・せん妄・両側尖足出現。『躁病の緊張病性の特徴をとともなうもの』もしくは『NMS』を疑い dantorinum 投与するも改善乏しく、7/16 B 病院へ転院。NMS としての論拠に乏しく、かつ全身 CT・髄液検査いずれも異常なく、一連のエピソードを『特定不能のせん妄状態』と診断。HP～OLZ による治療でせん妄消失。9 月 OLZ ↓で躁状態、

VPA 併用で治まる。10/29 リハビリ目的に C 病院へ転院。12/28 退院。

(X+1) 年 1/7 気分障害のフォローのため当院初診。表情筋のこわばり・構音障害・手指屈曲と尖足傾向・HDS-R 22 点。器質性障害の存在を否定できないと考えたが、情報不足であり経過観察とした。4 月 FBS 171. OLZ ↓で躁状態、増量で治まる。6 月単独移動可能、感情面も安定。12 月パート再開。(X+2) 年 5 月パーキンソン症状を僅かに残し日常生活ほぼ自立。7 月中旬より怠薬し躁状態再燃。8/11 当院入院。口切らずに喋り続け、語間代・滞続言語を認める。8/13 発熱・筋硬直・手指屈曲・尖足・せん妄出現。躁状態で発症し 2 週間内に NMS 様症状と尖足が出現する経過は、X 年のエピソードと酷似しており、又この度は NMS を惹起する薬物不使用であったため 8/21 C 病院にて再精査。MRI；T2 強調像で Tiger's eye sign を認め、臨床症状と合わせ HSD と診断。せん妄に対し OLZ、筋硬直に対し levodopa 投与。徐々に筋硬直が緩和、せん妄消失。9/20 WAIS-III (VIQ 80・PIQ 54 ↓・FIQ 64)・HDS-R 25 点。9/27 当院退院。

【考察】HSD は常染色体劣性遺伝形式をとる変性疾患であり、多くは幼少期に発症し慢性進行性経過をたどるが、近年では弧発例や中年期以降の発症例も報告されている。本症例は中年期に躁状態で発症し、経過中に NMS 様症状・錐体路徴候・知能低下を呈した成人型 HSD である。両親いとこ婚であり常劣遺伝を疑う。DA 機能不全(不足)の病態であり、投薬無くとも NMS 様症状をきたした報告もあり、『DA 受容体遮断薬の使用』や『急激な怠薬』が症状を惹起したと推測される。知能検査において PIQ ↓は①視覚的処理/統合能力の著しい低下 ②手と眼の協応動作困難を反映している。一方で聴覚的処理・即時再生・知識は保持されていた。IQ 低下に比し HDS-R 正常範囲を示したのはそれ故と考えた。Tiger's eye sign を認めるものは原因遺伝子 PANK2 陽性の可能性大きく、遺伝子解析を予定している。