

## 10. 舞踏病様不随意運動と痴呆を主症状とした常染色体劣性小脳変性症

豊島 靖子\*, 山田 光則\*, 岩永 圭介\*\*,  
辻畑 光宏\*\*, 高橋 均\*

\*新潟大学脳研究所病理学分野

\*\*長崎北病院神経内科

症例：症例は66歳男性。両親がいとこ婚で、妹に類症を認める。本例、妹ともに配偶者はあるが拳児を得ていない。53歳頃チック様の首振り運動出現。徐々に四肢の不随意運動がみられるようになり、服や時計などの忘れ物が多くなった。62歳

長崎北病院神経内科入院。顔面、舌の dyskinesia、四肢の舞踏様運動、記憶力の低下がみられた。Wide-based gait がみられたが、眼振なし。指示に従えず、失調の有無は判断できず。錐体路症状、感覚障害なし。頭部MRIでは尾状核の萎縮は軽

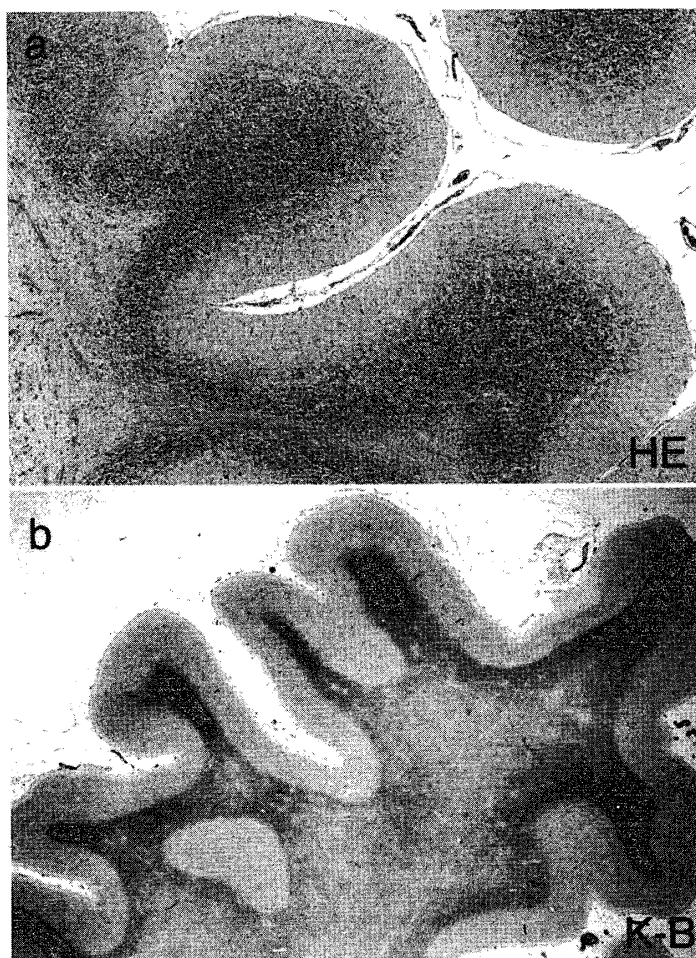


図1a 小脳皮質。Purkinje細胞の高度の脱落、Bergmann gliaの増生を認める。HE染色。

図1b 左前頭葉。ミエリンの染色性低下が広範に認められる。Klüver-Barrera染色。

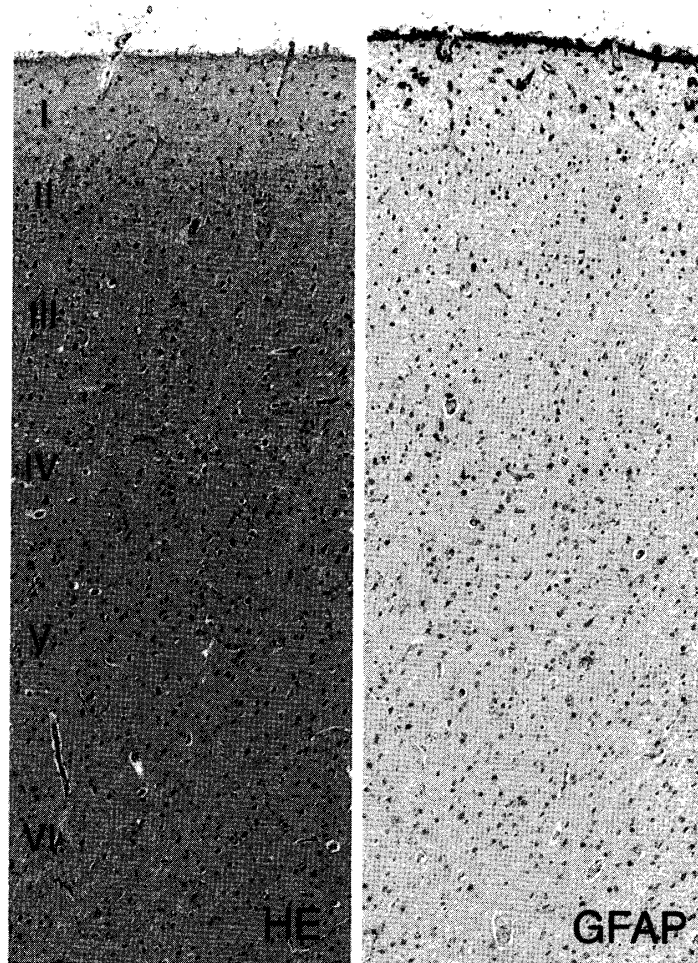


図2 大脳皮質、皮質Ⅱ、Ⅳ層で神経細胞の脱落とグリオシスを認める。

度であり、大脳半球白質の広範な T2 高信号と、軽度の小脳萎縮を認めた。検査所見では、血中 acanthocyte なし、ライソゾーム正常、極長鎖脂肪酸正常。Huntington 病、DRPLA、MJD、SCA1 の遺伝子異常なし。症状は進行し、64 歳時には歩行不可となり、会話はできなくなったが、名前や数字の筆記は可能であった。66 歳死亡。

**剖検所見：**脳重 1,110 g、固定後の剖面では、大脳白質と小脳が茶褐色を呈し、尾状核の軽度の萎縮が認められた。組織学的検索では、小脳 Purkinje 細胞の高度の脱落 (図 1a)、顆粒細胞の中等度脱落がみられ、大脳では白質の広範なミエリン変性 (図 1b) と皮質Ⅱ、Ⅳ層の小型神経細胞の脱落、グリオシス (図 2) が認められた。尾状核と被殻では中等度の小型神経細胞の脱落が

認められた。

**考察：**本例は常染色体劣性遺伝の形式をとり、臨床所見上不随意運動が主体であった。小脳性の失調所見に乏しかったが、病理組織学的には小脳皮質にもっとも強い変性が認められた。本例はその神経系の変性所見と臨床症状から岩淵らが報告した姉妹例<sup>A)</sup>と同一の疾患であると考えられる。Purkinje 細胞に加えて、大脳皮質Ⅱ、Ⅳ層の小型神経細胞、線条体小型神経細胞などの脱落がみられ、GABA 作動性神経細胞主体に変性が生じている可能性が示唆された。

A) 岩淵 潔ら：不随意運動が全景となった常染色体劣性遺伝性小脳皮質萎縮症の姉妹例。脳神経 46 (6): 563-571 1994.