

特徴的所見である granular osmiophilic material (GOM) も同様であった。一般臓器では両者とも動脈硬化性変化はあるものの、中膜平滑筋外側の顆粒状変性は見当たらなかった。結腸は拡大し、粘膜下層には広範囲な線維化を認めた。

【まとめ】先に剖検となった弟例では、CADASIL に特徴的な血管の変化には乏しい一方、臨床経過と細動脈の高度硬化性変化は CADASIL のそれとして矛盾がなかった。そこで Notch3 遺伝子を調べたところ p.Arg1076Cys (c.3226C > T) のヘテロ接合体を認め、確定診断した。その後姉にも同変異が判明した。両者の組織学的異同や病態形成機序、一般臓器の所見につき意見を伺いたい。

## 6 小脳失調を呈し、主としてアストロサイト胞体内に褐色顆粒を認めた遅発性進行性ミオクローヌスてんかんの1剖検例

○阿部 隆太<sup>1)2)</sup>・若林 允甫<sup>3)</sup>  
山田 光則<sup>1)4)</sup>

信州大学医学部 神経難病学講座  
分子病理学部門<sup>1)</sup>  
同 脳神経内科・リウマチ膠原病内科<sup>2)</sup>  
小千谷さくら病院 神経内科<sup>3)</sup>  
国立病院機構さいがた医療センター  
臨床研究部<sup>4)</sup>

〔症例〕死亡時71歳、男性。家族歴：血族婚なし。実妹が同病(腎障害なし)<sup>a)</sup>。病歴：48歳、進行性の両上肢動作時振戦、声音振盪で発症。52歳、歩行困難出現。58歳、進行性ミオクローヌスてんかん(PME)と診断。62歳、小脳失調出現。63歳、嚥下障害、易転倒性、痙攣、垂直性眼球運動障害が出現。病的反射陽性。67歳、全身性ミオクローヌス、ジストニア増強。71歳、徐脈、傾眠傾向となり死亡(全経過13年、腎障害なし)。遺伝子検査：SCARB2遺伝子ホモ接合変異あり。

【病理所見】脳重1,300g。小脳が軽度萎縮性。脳室が軽度拡大。脳灰白質が褐色調。組織学的に、小脳プルキンエ細胞が軽度脱落、プルキンエ細胞層に褐色顆粒の出現を認めた。これらの顆粒はPAS, Masson-Fontana染色で一部陽性、Sudan-

Black B, Alcian-Blue染色で陰性。同性状の褐色顆粒は、大脳皮質の第1-5層(第2,3層主体)、淡蒼球(特に外節)、黒質、海馬CA4、海馬歯状回にも認められ、主としてアストロサイト胞体内に存在していた。小脳皮質以外に神経細胞の脱落は指摘し難かったが、多くの領域の神経細胞にリポフスチンの高度蓄積を認めた。

【まとめと問題点】本例は褐色顆粒の出現(主としてアストロサイト胞体内)とプルキンエ細胞の脱落を特徴とするPMEである。SCARB2遺伝子産物はライソゾーム膜蛋白であり、ライソゾームの機能異常と病理変化との関連が問題である。本例と同一の遺伝子変異を有するPME剖検例が報告されているが<sup>b)</sup>、病理所見に異なる点もみられる。

## 参考文献

- a) Higashiyama Y, et al: A novel SCARB2 mutation causing late-onset progressive myoclonus epilepsy. *Mov Disord* 2013, 28: 552-553.
- b) Fu Y.-J, et al: Progressive myoclonus epilepsy: extraneuronal brown pigment deposition and system neurodegeneration in the brains of Japanese patients with novel SCARB2 mutations. *Neuropathol Appl Neurobiol* 2014, 40: 551-563.

## 7 Oligodendroglioma 様要素を伴った gangliocytoma の1例

○山崎 文子・中田 聡\*・信澤 純人\*  
伊古田 勇人\*・平戸 純子・横尾 英明\*

群馬大学医学部附属病院病理部  
群馬大学大学院医学系研究科  
病態病理学分野\*

〔症例〕19歳、男性。初診2年前(14歳時)より欠伸発作を年に1度程度起こしていた。初診時発作があり、近医小児科を受診。頭部MRIで腫瘍性病変を指摘され、当院脳神経外科に紹介され受診した。神経脱落症状は無く、MRIで右帯状回か