



図1

図1 視神経 (KB 染色). 広範な脱髄を認める.

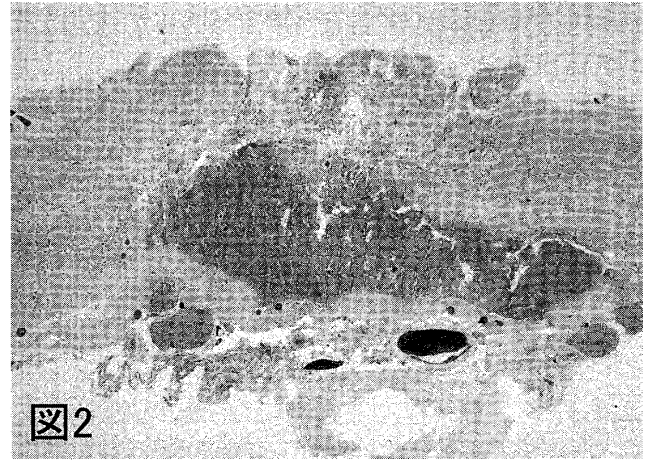


図2

図2 胸髄 (KB 染色). 萎縮と変形を伴っている. 組織学的に脊髄の構築は乱れ, 髄内には Schwann 細胞による massive な末梢性髄鞘の再生を認める.

9. 歯状核, 脊髄, 大脳白質変性を示す家族性脊髄小脳変性症の1剖検例

巻淵 隆夫*, 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

症例：死亡時 57 歳, 男性.

家族歴：両親が血族結婚. 兄弟 8 人中 2 人が精神発達遅滞. 1 人が同様な症状で入院中.

現病歴：6 歳精神発達遅滞の診断を受ける. 23 歳歩き方がおかしいことを指摘された. 35 歳歩行時ふらつきを主訴として, 遺伝性小脳失調と診断された. 知能障害, 四肢の機能障害が進み, 43 歳より寝たきりとなる.

45 歳 (昭和 51 年) 犀潟病院入院. 知能低下が強く, 指示に応じるが, 発語は殆ど無い. 言語は断綴性, 爆発性. 水平性注視眼振 (+), 両側下肢は屈曲性対麻痺で筋萎縮 (+). 線維束性攣縮 (-). 小脳症状は評価できない. 深部反射は上肢で (+), 下肢で (±)~(-). 左 Babinski (+), 強制把握現象 (+), 口とがらし反射 (+). 眼底異常なし.

入院後, 12 年間ほぼ変化無く, 筋力低下は認められなかった.

検査所見：脳 CT (昭 63. 4. 28)：大脳皮質萎縮と側脳室, 第三脳室拡大, 大脳基底核石灰化, 小脳脳幹萎縮 (昭 53 年以來変化なし). 白血球ライソゾーム酵素：AS-A 93.0, α -gal 16.4, β -gal 58.0, β -hexo A 261 (正常値 980), β -hexo B 88 (正常値 313).

昭和 63 年 (1988 年) 9 月 6 日嘔吐, 高熱. 9 月 7 日死亡し, 全身解剖.

病理所見：身長 157cm, 体重 38kg, 脳重 1100g. 大脳白質, 脳梁, 脳弓の萎縮と脳室拡大. 脳幹, 小脳, 脊髄, 後根の萎縮. 黒質, 青斑核の淡明化. 小脳歯状核に重度神経細胞脱落とグリオース. 下オリーブ核の神経細胞の胞体内に糖脂質からなる球形の封入体. 海馬錐体細胞, 尾状核, 被殻,

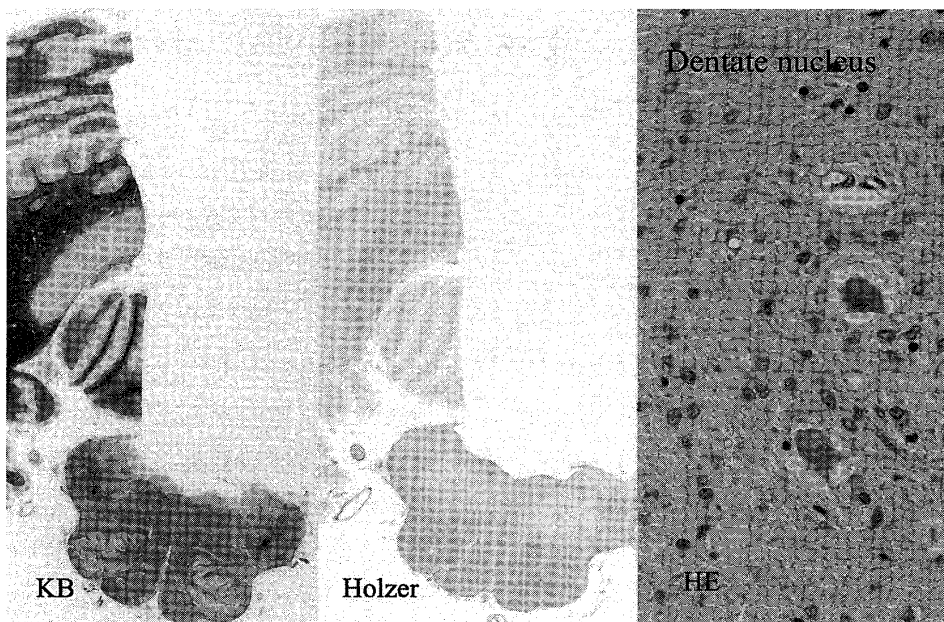


図1 病変は、歯状核の神経細胞脱落とグリオシスが最も強い。

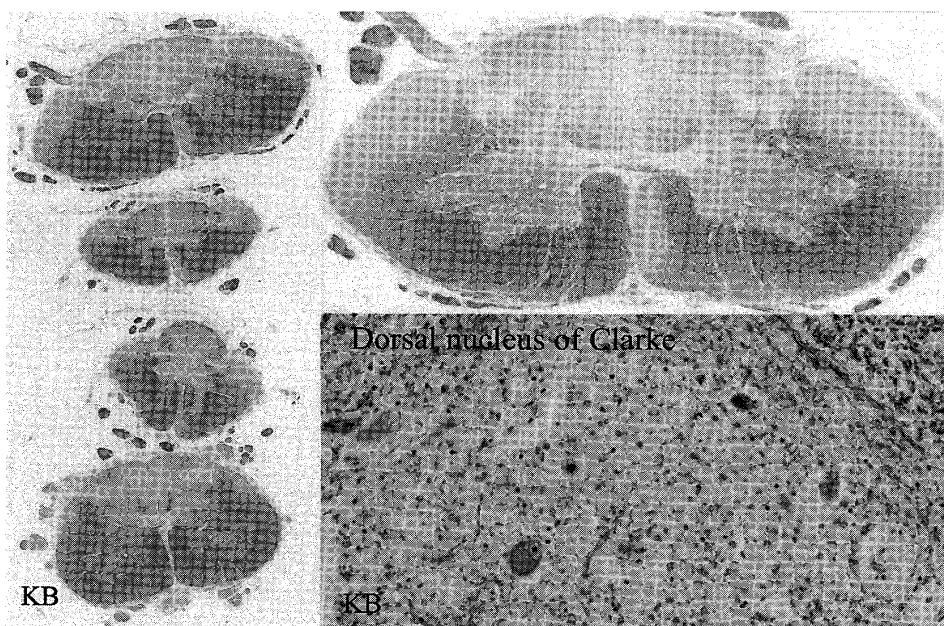


図2 脊髄に、皮質脊髄路、脊髄小脳路、後索の索変性を認める。

Purkinje 細胞に ubiquitin 陽性の神経細胞核内封入体が、脊髄では後索、脊髄小脳路、皮質脊髄路の変性。背核神経細胞中等度減少。Ballooned neuron は認めない。内臓器では、気管支肺炎（死因）。リンパ節などに PAS 陽性マクロファージ散見。

副腎各 4.5g SCA3 (MJD) の CAG repeat 延長は認めない。

考察：劣性の脊髄小脳変性症らしい。明らかな蓄積像は無い。