

### 13. 著明な痴呆と振戦を呈した低アルブミン血症を伴う早期発症型失調症の 1 剖検例

関島 良樹\*, 大原 慎司\*\*, 中川 真一\*  
田畑 賢一\*, 石亀 廣樹\*\*\*  
柳澤 信夫\*\*

\* 佐久総合病院神経内科

\*\* 信州大第三内科

\*\*\* 佐久総合病院病理

**症例:** 62歳男性. 血族結婚はないが, 同胞6人中4人が同疾患で他の世代に発症者はない. 9歳時に歩行障害で発症. 以後構音障害, 四肢の筋力低下, 感覚障害, 痴呆, 企図振戦などの症状が出現し緩徐に進行, 40歳で自力歩行不能になった. 入院時には著しい痴呆のためコミュニケーションは不能で, 頭部, 下顎, 舌, 両上肢近位部に約4Hzの激しい振戦を認めた. 四肢遠位部優位に著しい筋萎縮を認め, 深部反射は四肢で消失していた. 運動神経伝導速度, 感覚神経伝導速度は測定不能であった. 本例を含め発症者全員に著しい小脳萎縮と低アルブミン血症を認め, 低アルブミン血症を伴う早期発症型失調症と診断した. 62歳時に急性心不全で死亡した.

**剖検所見:** 脳重量は1,100g, 小脳が大腦に比し著明に萎縮性であるが脳幹は保たれている. 剖面では側脳室が拡大し白質はやや萎縮性. 組織学的に大腦皮質の層構造, neuropileは保たれているが, 皮質深層から皮質下白質にかけてGFAP陽性の胞体突起の明瞭なグリア細胞の増加をみる. 老人性変化は認めない. 大腦白質ではグリア細胞の増加を認めるが, 明らかなミエリンの崩壊像はない. 同様のグリオーススを視床, 基底核に認めるがこれらの部位で神経細胞は良く保たれている. 脳幹は黒質, 青斑核を含め著変は認めない. 小脳はPurkinje

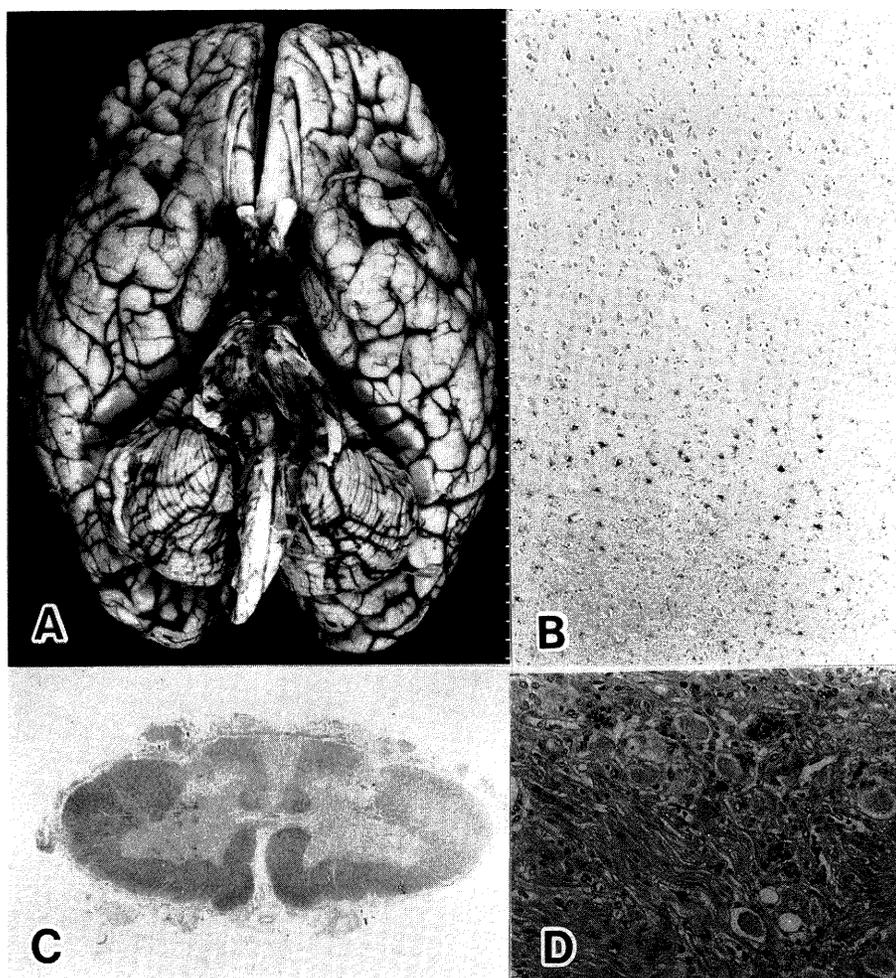
細胞が高度に脱落, 歯状核にグリオーススと軽度の萎縮性変化をみる. 歯状核門, 上小脳脚に明らかな変性はない. 脊髄では後索, 特に薄束と脊髄小脳路に索変性を認める. 前角およびClark柱の神経細胞に脱落を認める. 腓腹神経のエボン光頭切片では有髄線維のほぼ完全な消失と線維化をみる.

#### 〔討論〕

小柳清光座長 ① 遺伝形成は, ② 自律神経症状はあったか.

#### 〔座長のまとめ〕

① 本例は, これまで本邦で報告されてきた, Hereditary motor and sensory neuropathy associated with cerebellar atrophy (Fukuhara N, et al J. Neurol Sci 133: 140, 1995)の所見とよく類似してみえる. ② 大腦には重量の低下と, 大腦白質と視床には明かな変性が見られ, 痴呆症状はこれらの所見によって惹起されていた可能性は否定できない, と考える. ③ 振戦の責任病巣に関し, 黒質に軽度ながら明かな神経細胞脱落がみられ, 黒質神経細胞の, 個々の細胞のメラニン含有量が減ってみえる.



- 図 A 小脳の著しい萎縮を認める。  
 図 B 側頭葉. 皮質深層から皮質下白質にグリア細胞の増加を認める。(GFAP 染色 ×40)  
 図 C 頸髄. 薄束と脊髓小脳路に索変性を認める。(KB 染色)  
 図 D 腰部後根神経節. 中等度の神経細胞脱落を認める。(H&E 染色 ×100)