

図 2 剖検時腓腹神経。有髄線維の著明な脱落と再生線維が散在している。トルイジンブルーサフラニン染色，×530。

二次変性を認め、小脳白質も淡明化していた。脊髓側索と後索は変性し、後根神経節は保たれているものの、腓腹神経では有髄線維の著明な脱落と再生有髄線維が、大腿神経では segmental に薄い髓鞘を持つ再生線維が見られた。

考察：本例での末梢神経障害は節性脱髄と考えられ、中枢と末梢神経系の共通組成部分、MBP や MAG と髓鞘染色の違いから何らかの原因による髓鞘脂質の障害が病態として考えられた。

11. 成人型 G_{M1} -ガングリオシドーシスの 1 剖検例

吉田 邦広*、池田 修一*、柳澤 信夫*、川口 研二**
泉 従道***

* 信州大学医学部第三内科

** 同 第一病理

*** 鹿教湯病院神経内科

症例：66歳，男性。

臨床所見：7～8歳頃より徐々に構音障害，歩行障害が出現。30歳頃より歩行不能，42歳時には発語不能となった。54歳時の診察所見では短軀，高度の脊椎後・側彎，開眼・挺舌困難，発語不能，体幹・四肢の筋緊張の亢進とジストニア姿勢，四肢の諸関節の屈曲拘縮が見られたが知能はほぼ正常。頭部 CT では中等度の側脳室前角の拡大を認めた。白血球 β -ガラクトシダーゼの低下（正常の約 6%）により G_{M1} -ガングリオシドーシスと診断された。全経過約 58 年で 66 歳にて死亡。両親は血族結婚

で同胞 3 名に本症が確認されている。

病理所見：肉眼的には尾状核，被殻，淡蒼球の萎縮が見られ，小脳深部白質と視床内側核に陳旧性出血巣を認めた。組織学的には尾状核，被殻の小型神経細胞の変性，脱落が目立ち，残存する神経細胞の胞体内にはルクソールファストブルー陽性の蓄積物質が充満していた。視床や淡蒼球，中脳赤核，大脳皮質，延髄オリブ核，脊髓中間質などの神経細胞にも同様の蓄積物質を認めたが，程度は線条体に比べて軽度であった。また小脳では特に虫部でプルキンエ細胞の脱落が高度で，torpedo も多

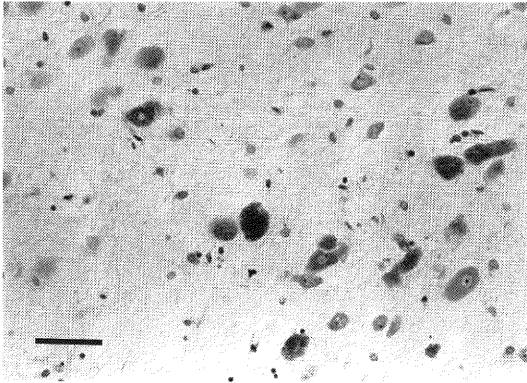


図1 尾状核の光顕所見 (Klüver-Barrera 染色)
残存する神経細胞の胞体内には青紫色に染まる顆粒状の蓄積物質が充満している。(bar=50 μ m)

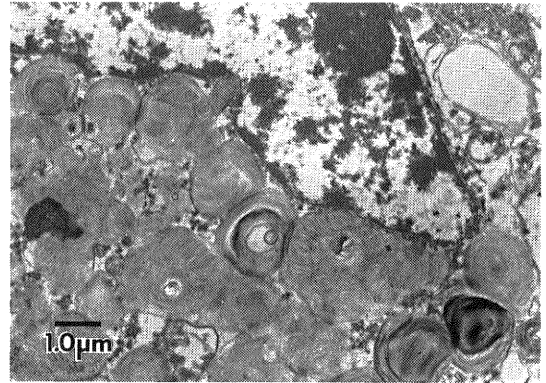


図2 尾状核の電顕所見
神経細胞の胞体内に不整形のオスミウム好性層状構造物が見られる。一部は membranous cytoplasmic body を形成している。

数見られたが、歯状核はほぼ正常であった。尾状核の電顕所見では神経細胞の胞体内に不整形のオスミウム好性層状封入体が多数見られ、一部は membranous cytoplasmic body を形成していた。

考察：成人型 G_{M1} -ガングリオンドーシスの剖検報告は Goldman らによる1例のみである。既知の症例と比較すると本例では蓄積細胞の分布が広範であり、また蓄積細胞が目立たない小脳においても高度の神経細胞の変性を認めた点が特徴である。本例の検索から成人型 G_{M1} -ガングリオンドーシスの病理所見の多様性が示唆された。

〔附 議〕

小柳清光 (新大脳研標本センター) 本症例の中樞神経系病変は、これまで報告された成人型 G_{M1} -ガングリオンドーシスのものより広範である。ガラクトシアリドーシス (拙著 Acta Neuropathol. 82: 331, 1991) を鑑別するため、シアリダーゼ活性の検討をぜひお願いします。

本症例の尾状核、被殻には強い変性がみられるが、蓄積、脱落とも小型神経細胞で選択的に認められ、大型神経細胞はむしろ spare されている。これは全く新しい指摘、と思います。

12. De Sanctis-Cacchione 症候群の1剖検例

柿田 明美*, 鈴木 裕*, 高橋 均*, 生田 房弘*
相川 啓子**

* 新潟大学脳研究所実験神経病理

** 松浜病院内科

症例：死亡時21歳男性。父系祖父母がいとこ婚。生後数カ月から日光過敏性で皮膚の発赤、水疱形成を認め色素性乾皮症と診断。精神運動発達は小学校入学時までほぼ順調であったが、次第に成績の低下、歩行の異常が認められ、16歳頃には重度の知能障害に加え、四肢の筋萎縮・関節拘縮が進行、視神経萎縮、難聴、構音障害など

も認められた。19歳時には全くコミュニケーションのとれない状態になり、その後嚥下障害が出現、肺炎で死亡。

剖検所見：N29 (91)。頭頂 52 cm, 頭蓋骨の肥厚と前頭洞の拡大を認めた。脳重 612 g。大脳, 脳幹, 小脳は釣り合いを保って小さい。大脳皮質では高度の神経細胞脱落と neuropil の減少が、白質ではびまん性、高度