

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)

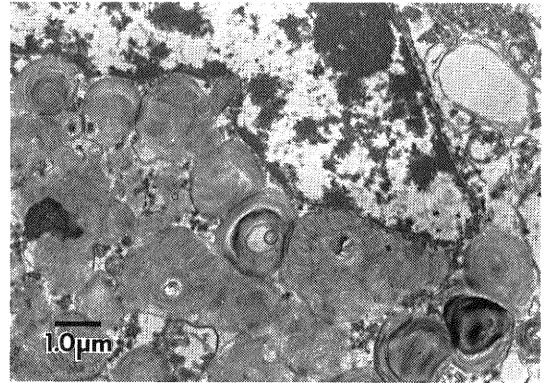


図2 尾状核の電顕所見
神経細胞の胞体内に不整形のオスミウム好性層状構造物が見られる。一部は membranous cytoplasmic body を形成している。

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

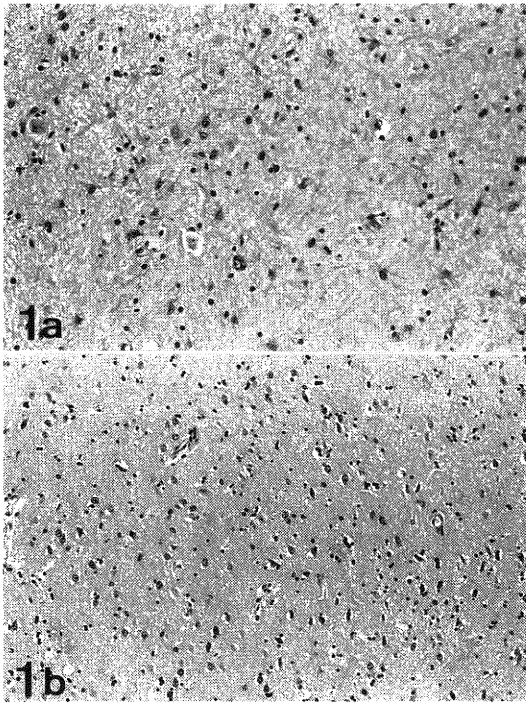


図 1-a 黒質緻密帯，高度の神経細胞脱落と膠症
H.E. ×140

図 1-b 被殻，大型神経細胞は認められない
H.E. ×100

の膠症が認められた。黒質では，paranigralis から緻密帯 dorso-medial の領域に強調される高度の神経細胞脱落が認められた（図 1-a）。被殻では，膠症は軽度で小型神経細胞はよく保たれていたが，大型神経細胞はほとんど認められなかった（図 1-b）。

小脳では torpeda の形成を伴った Purkinje 細胞の脱落と，顆粒細胞の脱落が認められたが，Bergmann グリアの増生は比較的軽かった。その他に，Meynert 核，青斑核，縫線核，脊髄後角など，広範に神経細胞脱落と膠症が認められた（図 2）。老人斑や神経原線維変化は認められなかった。脊髄前・後根では有髄線維の脱落が認められ，後根神経節，交感神経節にも高度の変性が認められた。

考察：本例の神経細胞の変性・脱落の分布は，aging に伴うそれと類似しているように思われた。つまり，大脳・小脳皮質，黒質などはその程度は強く，下オリーブ核，動眼神経核などでは軽い。Aging の原因として DNA の複製とその修復異常も考えられており，一方，色素性

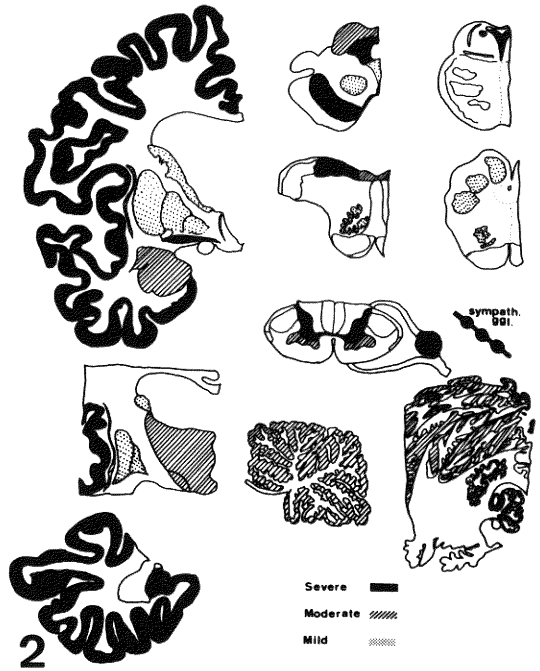


図 2 神経細胞の変性・脱落の強さとその分布

乾皮症では DNA の修復機構に欠陥があることが知られている。本症の神経細胞の変性・脱落は，aging の機序を考察する上で興味あるものと思われた。

【附 議】

小川 宏（桑名病院神経病理）私共が 1974 年に当脳研で経験した剖検例の 19 才男性—N16 (74)—と本例を対比し，若干の所感を申し述べさせていただきます。

1. 2 症例の臨床と病理は概括的にはよく類似しております。2. 但し，相違点もあり，その 1 つとしては，臨床的に，N16 (74) は，当時，主治医の長島忠昭先生からお聞きしていたところでは，知能の発達が悪く，ア—ア—と云い，言葉は話せず，10 円硬貨をもらうと駄菓子屋へ行き，欲しい物を手で指して交換して貰って来る位しか出来なかった。一方，本例では抄録から拝見すると，知能発達は可成り良く，小学校入学時までは順調であった由であります。ところが，病理学的には，演者の御指摘で，大・小脳白質内に異所性 neuron が本例では散在性に可成り多くみられ，N16 (74) では，みられない，とのことであります。私も見せて頂いて，そう思います。異所性 neuron が知能発達の正常に近く成り得た症例

で多くみられ、知能発達不良例でみられない点が興味深く思われました。3. 類似点の1つとして、演者も御指摘のように、1) 神経系の変性所見はよく類似しております。例えば、その中で私も強調しておきたいことは、(1). 脊髄の後根神経節のみならず、腹腔神経節などの交感神経節ですら residual nodule がみられます。このことは自律神経系を含む末梢神経系の変性が高度なことを示しております。(2). 類似点の第2として、中枢神経系でも末梢神経系でも、neuron の変性像には central chromatolysis (CC) が広汎にみられます。この変性像は種々の疾患でみられ、非特異的な所見ですが、N16

(74) では著明なるいそうがあり、当時、栄養障害性脳症との関係を強く考えさせられました。ところで、本例では、時代も移り、中心静脈栄養が為され、栄養状態は肥満に近い位、良好であった由であります。しかし病理学的には CC は広汎にみられます。このことから、本疾患にみられる CC は、単に栄養障害あるいは栄養欠乏に続発するものではなく、本疾患の神経系の変性に本質的に共通して出現する所見の可能性が強い、と考えられました。その他、稀有な貴重な剖検例から、沢山、勉強させて頂きました。真に有難うございました。

13. Machado-Joseph 病が疑われた1剖検例

松本 隆一*、田畑 賢一*、中川 真一*、石亀 廣樹**
 石井善一郎**、松田 正之***、池田 修一***
 柳澤 信夫***、近藤 清彦****
 * 佐久総合病院神経内科
 ** 同 病理
 *** 信州大学医学部第三内科
 **** 公立八鹿病院神経内科

症例：死亡時53歳男性。本人を含む3世代10人（男性5人、女性5人）に類似疾患があり常染色体優性遺伝が疑われた。28歳、歩行障害で発症。38歳頃より杖歩行、40歳頃より構語障害、嚥下障害を自覚。46歳、当科入院。両側眼瞼下垂、眼球運動障害、眼振、顔面筋、舌の萎縮、fasciculation、構語及び嚥下障害、斜頸、四肢筋の筋緊張低下及び萎縮、深部腱反射亢進、両側 Babinski 反射、協調運動障害、歩行不能を認めた。頭部 CT 上は脳幹の萎縮が著明であった。以後呼吸器感染症を繰り返し、時折人工呼吸器を使用した。53歳、肺炎で死亡。

剖検所見：脳重は 1,020 g。前頭葉、小脳に軽度の萎縮、橋を中心とする脳幹に高度の萎縮を認め、大脳皮質では広範な第Ⅲ～Ⅴ層の層状壊死を認めた（図1）。淡蒼球は内節、外節とも神経細胞の消失とグリオシスを認め、その程度は内節により高度であった（図2）。線条体、視床では基質の粗鬆化と肥満型グリアの増生を認めた。視床下核は殆ど脱落していた。黒質色素細胞、動眼神経主核、滑車、舌下神経核、迷走神経背側核、歯状核は中等度、Purkinje 細胞は高度に脱落していたが下オリブ核は保たれていた。脊髄では前角、脊髄小脳路、

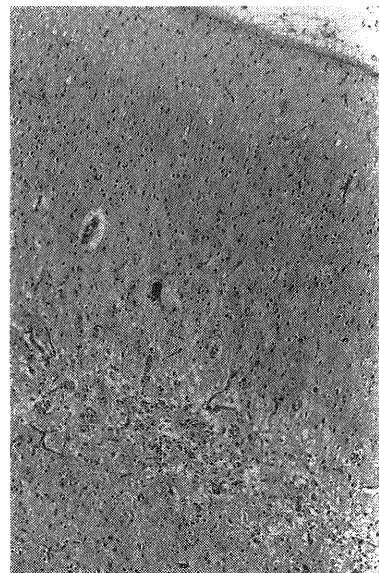


図1 島皮質（H-E 染色）、皮質第Ⅲ～Ⅴ層では神経細胞が脱落し、著明な肥満型グリア、新生血管の増生を認める。