

外表奇形はなく、肝脾腫や腎障害も認められなかった。また、眼底所見、視覚誘発電位（以下 VEP）は正常であり、難聴、言語障害、筋力低下、末梢神経障害を認めず、乳酸、ビルビン酸、酸性フォスファターゼは正常範囲内であり、筋生検で異常を認めなかった。また実母と推定されている女性が剖検により DRPLA と診断されており、現時点では本例を DRPLA と診断して良いと考えた。神経学的異常所見は DRPLA の病変部位より出現していると考えて矛盾はなかった。検査結果からは CT, SPECT の所見より間脳、脳橋に主病変が存在する可能性が高いと考えられ、VEP で異常が認められなかったことから視覚の神経伝達路に異常がない可能性が高いと判断された。体性感覚誘発電位（以下 SEP）で N9, N11 成分は明瞭であるが、N14 成分が振幅が低く、N20 成分がみられなかったことは脊髄後索に障害はなく、楔状束核より上位の障害が疑われた。神経伝達速度は正常範囲内であり、末梢神経障害はないと考えられた。聴性脳幹反応（以下 ABR）において 2 波以降が認められなかったことより蝸牛神経核部位の障害が示唆された。以上より推定される本例の病変部位は蝸牛神経核を除いて DRPLA として矛盾がない。本例が蝸牛神経核の変性が認められる DRPLA である可能性がある。あるいは DRPLA では前庭神経核が侵されるため、この部位の障害が隣接する蝸牛神経核に影響を与え ABR の異常が出現したと考えることもできるが、機能的障害による ABR の異常はこれまで報告がない。今後検討すべき問題であると思われる。本例に非てんかん性症候性ミオクロームスとてんかん性ミオクロームニー発作が存在することは臨床症状、表面筋電図より明らかである。本例の SEP では N20 の後巨大 SEP の出現は認められず、jerk-locked averaging で陰性棘波が出現した。このことから本例のミオクロームスは皮質下ミオクロームスと考えられ、その起源は DRPLA の主病変である間脳および中脳であると推定された。

5) 皮膚生検にて診断された Lafora 病の 1 例

早津 邦広・宮下光太郎 (新潟大学脳研究所)
湯浅 龍彦・宮武 正 (神経内科)
伊藤 薫 (同 医学部
皮膚科)
川崎 浩一・高橋 均 (同 脳研究所実
験神経病理)
本間 望 (国立療養所寺泊
病院)

進行性ミオクロームスてんかんにきたす代表的疾患として Lafora 病があり、歴史的にも重要な位置を占めている。今回我々は、皮膚生検により Lafora 病と診断した 1 例を経験したので報告する。

症例は 14 歳、女性。親族に同類疾患なく、血族結婚も認めない。身体・精神的発育とも異常なく、成績も中程度であった。12 歳時全般間代発作で発症。1 年後位から、発作頻度増加、四肢のミオクロームス・歩行不安定が出現した。中学校入学後、知能・運動能力の退行が出現し急速に進行した。進行性ミオクロームスてんかんの診断で、1991 年 3 月（14 歳）新大病院神経内科を紹介され入院。現症として、知能・運動能力の退行、視覚発作で始まる全般間代発作、顔面筋・舌・四肢のミオクロームス、また、小脳症状と思われる decomposition, 筋トーン低下、歩行失調を認めた。検査所見は、検血・生化学、血漿アミノ酸分析および白血球ライソゾーム酵素に異常なし。脳波ではびまん性の徐波異常と spike and wave, polyspike and wave complex を認めた。また体性感覚誘発電位 (SEP) で上肢の中樞伝導時間の延長、giant SEP を認めた。頭部 CT・MRI で年齢に比しての大脳・小脳のびまん性の萎縮が認められた。

以上より Lafora 病を疑い、診断確定のため左腋か部より皮膚生検を施行。光顕所見で、皮下のエクリン汗腺導管上皮細胞内に PAS 陽性の封入体を認めた。電顕像では直径 10~12 nm の filament が集合した封入体で、polyglucosan body つまり Lafora 小体と全く同一の所見を呈していた。

Lafora 病の診断のためには、肝臓や骨格筋の生検もしくは剖検での脳からの Lafora 小体の証明が必要と考えられていた。1981 年に Lafora 病の診断における皮膚生検の有用性が発表されてから、皮膚生検は、その手技の簡便さ、合併症の少なさ、および検査としての感受性・特異性の高さを認められた。本例も皮膚生検により Lafora 病と診断しえた。