

12) Cockayne 症候群の1剖検例

中山 淳*, 勝山 努*, 渡部 秀雄**, 柳沢 信夫**

重松 秀一***, 小口喜三夫****

* 信州大学臨床検査医学

** 同 第3内科

*** 同 第1病理

**** 国立長野病院神経内科

症例: 42才男性。両親は、またいごと結婚。同胞内に類似疾患なし。出産正常。生後2ヶ月より皮膚光線過敏症。1才3ヶ月より発育遅延。12才時、上肢に振戦が出現。27才時、脂肪肝と診断。33才時、信大第3内科を受診。IQ77で、眼窩陥凹、短軀、凹足、脊椎側彎を認め、神経学的にも両側感音性難聴、構音障害、姿勢振戦、反抗運動、失調歩行を指摘。34才時、顔面に丘疹多発。手足関節の腫脹と視力低下が出現し、Cockayne 症候群¹⁾と診断された。37才時、ネフローゼ症候群に罹患。1984年2月、鎖骨骨折から敗血症、DICを続発して永眠する。

剖検所見: 脳重は940gで、大脳、小脳は萎縮しており、部分的に軟膜の肥厚を認めた。剖面では脳室の拡大が著明であった。一般臓器では両腎の腫大(左170g, 右160g)とその周囲に多数の膿瘍を認めた。肝は結節状で萎縮し(600g)、脾も萎縮していた(40g)。脾は腫大し(220g)、軟化傾向にあった。血液培養で *Staphylococcus aureus* が証明された。

病理組織学的所見: 髄鞘染色で、大脳白質に広汎な patchy demyelination を認めた(図1)。大脳皮質は一部に spongy な変化を認めた。基底核内では小動脈壁の石灰化と古い軟化巣がみられたが、残存する神経細胞は良く保たれていた。小脳では、部分的に Purkinje 細胞の脱落と、歯状核門の髄鞘淡明化を認めたが(図2)、下オリーブ核は良く保たれていた。以上の所見は、従来記載されている本症の中枢神経病変にはば一致するものであったが、自験例では、杯細胞化生を伴う脾萎縮、肝線維症、腎の多発性梗塞が認められた。

文 献

- 1) 井上, ら: 臨床神経学, 18: 477~485, 1978.

〔討論〕

熊西敏郎(新大脳研神経病理) 臨床的な点で教えていただきたいのですが、この症例は Xeroderma pigmentosum と如何なる点で異なっているのでしょうか。またその鑑別にどのような臨床検査をされたかを御教授願います。

中山 淳(信大臨床検査医学) Cockayne 症候群と色素性乾皮症、両者とも紫外線に対する DNA 修復機構の低下が base にあることは共通していますが、前者では、特有の progeroid feature、後者では高率に癌化を生じることで、簡単に鑑別が可能です。

小口喜三夫(国立長野病院神経内科) photosensitivity については特別な検索はしてありません。臨床診断に関しては、特異な progeroid 顔貌、短軀やその他の徴候が特殊なものであり、一度経験すれば二度と迷わず診断可能です。

石田陽一(群大第1病理) 第1回上信越神経病理懇談会に報告された Cockayne 症例と patchy demyelination、小脳萎縮などよく似た病変を示している。大脳皮質にみられる spongy state は萎縮におちいった神経細胞の pericellular space の拡大のように思います。

中里洋一(群大第1病理) 本例は比較的長い経過をとった Cockayne 症候群であり、多系統の臓器組織に様々な病変が認められた。経過の長い例では加齢的变化を含め二次的、付加的病変が加わっている可能性がある。Cockayne 症候群の本質的病変と二次的病変を見分ける必要があると思う。本例では半脳が凍結保存されており、Cockayne 症候群の原因についてのアプローチが期待される。

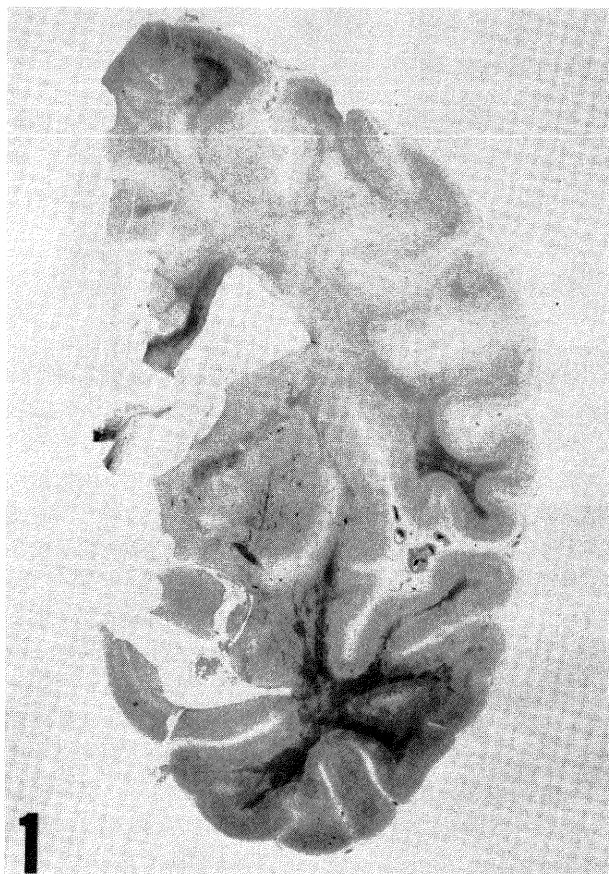


図 1 右側半球前頭断. 脳室の拡大と, patchy demyelination (tigroid fashion) を認める. (LFB-HE 染色)

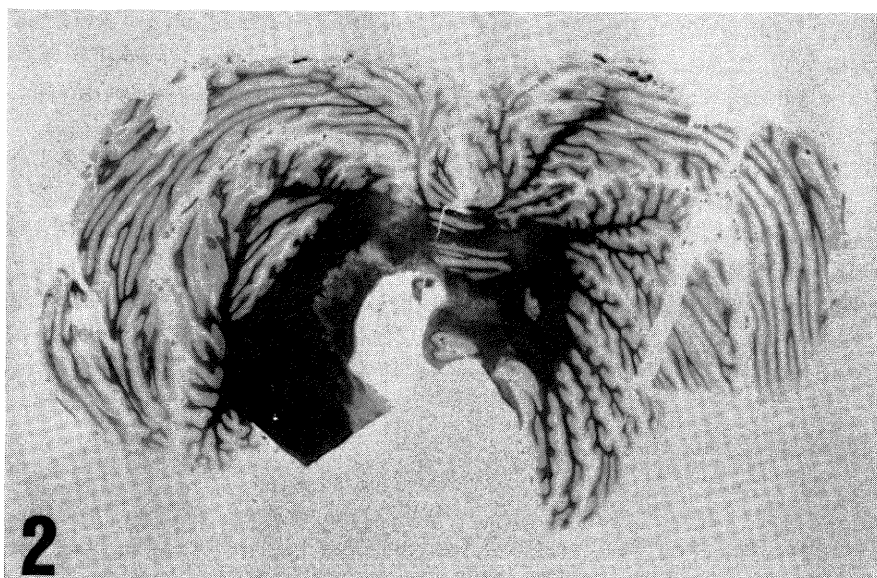


図 2 小脳半球水平断. 歯状核門に髄鞘の淡明化を認める. (LFB-HE 染色)