

されている。また、モデルマウス (J Neurol 2012) でも脱髄病変やアストロサイトの増加・分布の異常が指摘されている。上記の発生異常を示唆する脳幹の所見、あるいはアストロサイトの存在様式の変化などにつき、ご検討いただきたい。

9 失調症状で発症し、安静時振戦、ジストニア、認知障害を呈し、剖検で脳と脳幹にリン酸化 TDP43 陽性構造の広汎な出現を認めた経過 20 年の SCA 2 の 1 例

○大原 慎司・宮平 鷹揚・武井 洋一
小口 賢哉・中村 昭則・唐木 千恵*
吉田 邦広**・山田 光則**

まつもと医療センター神経内科
あかはね内科神経内科医院*
信州大学医学部神経難病学**

〔症例〕死亡時 45 才、女性。祖母、母、弟に母に失調症状あり。24 才頃から歩行時のふらつきを自覚。27 才時に大学病院で SCD の診断。30 才時に当科初診、緩徐な眼球運動、構音障害、企図振戦、失調性歩行、四肢の腱反射の亢進を認めた。頭部 MRI で脳幹小脳の萎縮を認め家族性 MSA を疑った。失調症状は緩徐に進行性。35 歳時、安静時の左上肢振戦、次いで頭部振戦が出現、独歩が困難となった。仮面様顔貌あり。36 才、両手のふるえが強く食事が困難。思考と動作の緩慢さ、言語理解は保たれているが発語の減少が目立つようになり、歩行時に足が出なくなった。遺伝子検査にて ATXN2 遺伝子 CAG repeats22/44 と判明。37 才時、

左に傾く痙性斜頸出現。深部腱反射は低下～消失した。39 才時、ほぼ無動無言で寝たきりとなった。41 才時 PEG 造設。全身の硬直性痙攣に対して抗てんかん薬を内服開始。在宅療養中に心肺停止状態で発見された。全経過約 20 年。経過中、寝たきりになるまで四肢の筋力は保たれ錘体路症状も認めなかった。

【病理所見】脳重は 880g。肉眼的に小脳、脳幹の萎縮が顕著で剖面で大脳基底核の萎縮性変化を認めた。脊髄は後索の変性を認めた。組織学的に、神経細胞脱落を広汎に認めた。高度：尾状核、淡蒼球内節、視床下核、黒質、橋核、下オリブ核、プルキンエ細胞。中等度：大脳皮質、被蓋、淡蒼球外節、視床（背内側核）、外側膝状体、脊髄前角、後根神経節。軽度：脳幹被蓋部、小脳歯状核、クラーク核。これらの神経細胞脱落部位に加え、より広範な領域の神経細胞に、1C2 抗体陽性の核内あるいは細胞質内封入体を認めた。一方、リン酸化 TDP43 免疫染色陽性の核内・細胞質内封入体、dystrophic neurites を、1C2 の陽性構造と近似した分布で大脳・脳幹主体に認めた。シヌクレイン、神経原線維変化、アミロイド β の沈着は認めなかった。

【まとめ】20 代に小脳失調症状で発症し、振戦、ジストニア、認知障害（初期は皮質下性）を呈し、末梢神経障害の合併も疑われた SCA2 症例。剖検では、SCA2 として典型的な神経細胞脱落の病変分布を呈していた。免疫組織学的に、1C2 とリン酸化 TDP43 で陽性の構造物が神経細胞の脱落した部位を含めてより広範に出現していた。両者の分布の重なりは何らかの分子の連関を示唆する。