

幼少期より緩やかに進行する下肢近位筋筋力低下を呈した 52 歳男性例.

A 52-year-old man with slowly progressive proximal weakness of lower extremities from childhood.

広島大学大学院脳神経内科学<sup>1</sup>

国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部<sup>2</sup>

篠崎ゆかり<sup>1</sup>, 倉重毅志<sup>1</sup>, 高橋哲也<sup>1</sup>, 西野一三<sup>2</sup>, 松本昌泰<sup>1</sup>

【症例】生検時, 52歳男性

【主訴】下肢筋力低下

【家族歴】母方の叔父が2人, 幼少期より四肢筋力低下を発症.

【現病歴】小学校の頃より走るのが遅かった. 30代頃, 易疲労感があり, 40歳頃より階段が登りにくくなった. X-2年, 近医神経内科で慢性進行性の筋疾患が疑われた. 同年6月, 当科第1回入院. 筋生検を施行されたが, 診断に至らなかった. その後, 近医神経内科で外来フォローされていたが, 筋力低下・歩行時の両下肢痺れが持続しており, 確定診断目的に, X年2月8日当科入院した.

【一般身体所見】特記事項なし.

【神経学的所見】意識・知能正常. 顔面筋罹患なし. 四肢近位筋の筋萎縮あり. 下肢近位筋筋力低下あり. 腱反射消失. Gowers徴候陽性. 協調運動・感覚に異常所見無し.

【検査所見】血算・凝固系・腎機能・電解質に異常なし. AST 38 IU/l, ALT 43 IU/l, LDH 257 IU/l, CK 498 IU/l. EMG : pseudomyotonic discharge・early recruitmentあり. 肺機能検査・心エコーには異常所見無し.

【画像所見】骨格筋CT: 上肢筋のvolume減少と下肢筋の萎縮・脂肪変性を認めた.

【供覧標本】第2回生検時の左上腕二頭筋生検組織. HE染色, Gomori trichrome染色, NSE染色標本.

76 歳男性の右楔状部皮質に生じた嚢胞性腫瘍

The right cuneatus cortex cystic tumor in 76 year-old man.

中島慎治 1),2) 杉田保雄 1) 寺崎瑞彦 2) 江藤朋子 2) 森岡基浩 2)

久留米大学医学部病理学講座 1)

久留米大学脳神経外科学講座 2)

【症例】 76 歳、男性

【主訴】 軽度の頭痛

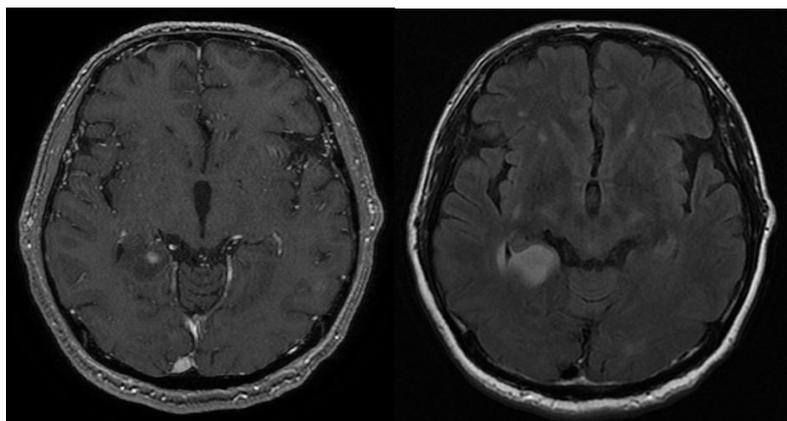
【既往歴】 特記すべき事項なし

【現病歴】 9 年前に頭痛を主訴に近医を受診して頭部 MRI で右楔状部皮質に脳腫瘍を指摘された。しかし、神経症状に乏しく患者本人も手術を希望しなかったために同院にて外来通院となった。その後定期的に MRI で経過を観察されていたが、9 年間の間に徐々に増大してきたために当院に紹介入院となった。

【入院時減少】 意識は清明。特記すべき所見はみられなかった。

【入院時画像所見】 MRI で右楔状部を主座として 4cm 大の浮腫と壁在結節と嚢胞を伴う病変が認められた。T1 及び T2 強調画像で病変周囲は等信号であったが、病変部は T1 強調画像では低信号であり T2 強調画像では等信号からやや高信号、FLAIR 画像では高信号を示していた。また壁在結節部は gadolinium 投与により造影効果を示していた。その他、全身精査では脳病変以外には明らかな病変は認められなかった。

入院時の gadolinium 造影 T1 強調画像および FLAIR 画像を示す。



【入院後経過】 全身麻酔下に関頭腫瘍摘出術が施行された。

【病理】 摘出腫瘍組織の HE 染色標本。

多趾症を伴い、進行性運動障害を呈した 11 歳男性例

An 11-year-old boy with progressive motor impairment accompanied by polydactyly of toes.

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 1、臨床検査部臨床検査科 2

湯浅 正太<sup>1</sup>、石山昭彦<sup>1</sup>、佐々木征行<sup>1</sup>、塩谷彩子<sup>2</sup>、齊藤祐子<sup>2</sup>

【症例】 11 歳，男児

【主訴】 易転倒傾向

【既往歴】 4 ヶ月右胸部血管腫(レーザー手術)、1 歳 2 ヶ月左拇指多趾症(手術)、左下肢・背部の異所性蒙古斑(レーザー治療)、花粉症、アレルギー性鼻炎、食物アレルギーあり

【家族歴】 神経筋疾患なし、近親婚なし、15 歳兄/3 歳妹は健常

【周産期歴】 母体羊水過少を指摘。予定帝王切開で出生(39 週 0 日)。黄疸/仮死なし。体重 2,860 g。身長 49 cm。頭囲 32 cm。

【発達歴】 あやし笑い 2 ヶ月，追視 3 ヶ月，定頸 3 ヶ月，寝返り 7 ヶ月，座位 10 ヶ月，捕まり立ち 1 歳独歩 1 歳 3 ヶ月，人見知り 1 歳，喃語 5 ヶ月，有意語 1 歳 3 ヶ月，二語文 1 歳 6 ヶ月

【現病歴】 多趾症術後，リハビリに通院していたが，1 歳 3 ヶ月で歩行ができた後は自己中断していた。

幼稚園の頃から 走行が遅く，左足が少し内反であり，転びやすい印象であった。

小学校 2 年生頃，走ると転倒する様子が目立つようになった。

小学校 3 年生頃，徐々につま先歩きになった。

平成 22 年 9 月(8 歳 1 ヶ月)

群馬県立小児医療センターを紹介受診し，精査目的で入院した。身体所見上，左第 3 拇の斜拇症，内反尖足，凹足を認めた。神経伝導検査では腓腹神経の電位低下を認めた。末梢神経障害を疑うも，膝蓋腱反射亢進，Babinski 反射陽性であり，確定診断には至らなかった。その後同センターにてフォローされていたが，徐々に独歩が困難となった。

【一般身体所見】身長 146cm，体重 39.8kg，頭囲 53.0cm，体温 36.6℃，血圧 106/55mmHg，脈拍 69bpm；特異顔貌なし。胸腹部に異常所見なし。皮疹なし。両側凹足。左拇指に余剰皮膚あり(多趾切除後)。

【神経所見】 MMT: extensor digitorum longus, 4-/4-interosseus 4+/4+, extensor hallucis longus 4/4；握力：右 16.9kg/左 16.8kg

感覚系 表在覚：左拇趾のみで感覚低下(2/10)，ほかは左右差なし；振動覚：手関節内顆 12sec/11sec，足関節外顆 11sec/7sec；位置覚：第 5 趾(両側)で上下の間違い 5/10

協調運動 回内回外良好。体右失調なし。

自律神経 下痢・便秘あり(下痢で漏便 1-2 回/年)。排尿障害なし。

不随意運動 なし

平成 25 年 6 月(10 歳 10 ヶ月) 腓腹神経生検施行

【バーチャルスライド】左腓腹神経生検エポン包埋トルイジンブルー染色標本

家族歴があり、数年の経過で認知機能障害・歩行障害が進行した 56 歳女性脳生検例

A biopsy case of pre-senile onset familial dementia and gait disturbance with rapid disease progression

諏訪赤十字病院 神経内科<sup>1</sup>、信州大学医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科<sup>2</sup>、信州大学医学部 神経難病学<sup>3</sup>

木下 通亨<sup>1,2</sup>、吉田 邦広<sup>3</sup>、池田 修一<sup>2</sup>、小柳 清光<sup>3</sup>

【症例】56 歳、女性

【家族歴】父が 54 歳で痙攣発作を発症し、発作を繰り返すごとに認知機能障害が進行し、数年で寝たきりとなった。他、父の長兄と次兄、従兄弟（父の長兄の次男）が認知症。

【臨床経過】51 歳時より計算の困難、自動車運転の拙劣（ただし道順を間違えない）、掃除洗濯などの日常生活動作の困難がみられ、52 歳時に専門医を初診した。頭部 MRI では大脳深部白質に病変を認めた。認知機能障害、歩行障害（小刻み歩行）が進行し、54 歳時には発語は乏しく、疎通不能となった。55 歳時より痙攣発作を反復し終日臥床となった。56 歳時に右前頭葉より脳生検を施行した。

【神経学的所見】自発開眼しており、手の速い接近に繰り返し閉眼。「あー」という発声を認めるが、発語なし。四肢に痙性あり。

【画像】頭部 MRI FLAIR 画像。56 歳時。

【病理】H.E., K.B. 抗リン酸化ニューロフィラメント（SMI31）免疫染色標本



頭痛及び発熱を伴い、多彩な進行性神経症状を呈した 62 歳女性

A 62-year woman with fever, headache and various progressive neurological symptoms

森本悟<sup>1,2</sup>, 砂川昌子<sup>3</sup>, 櫻井圭太<sup>4</sup>, 小宮正<sup>1</sup>, 新井富生<sup>5</sup>, 高尾昌樹<sup>2</sup>, 金丸和富<sup>1</sup>, 村山繁雄<sup>1,2</sup>  
(<sup>1</sup>東京都健康長寿医療センター 神経内科,<sup>2</sup>神経病理(高齢者ブレインバンク),<sup>3</sup>総合診療科,<sup>4</sup>放射線診断科,<sup>5</sup>病理診断科)

【症例】62 歳 女性

【主訴】頭痛、物忘れ

【家族歴】類症なし

【既往歴】特記すべきことなし

【生活歴】沖縄県出身、高校まで沖縄県在住

【現病歴】X 年(61 歳)1 月 歩行時に左頭頂部に限局した頭痛が出現した。2 月 14 日に白内障の手術を施行される。21 日 37.5~38 °C の発熱が持続し、悪寒あり。3 月 1 日 頭痛、眼の見えづらさのため、近医にて頭部 MRI を施行されるも明らかな異常を指摘されず。同月 15 日 近医内科にて抗生剤処方されるも微熱及び炎症反応は改善せず、認知機能障害も進行した。4 月 左手で物を取ろうとした時に手のふるえを自覚した。近医よりの抗生剤は 4 月 10 日まで内服を継続したが、症状改善しないため 15 日当科を紹介受診。頭部 CT を施行されたが、明らかな異常は認められなかった。しかしながら、認知機能障害が進行し、頭痛及び微熱が持続するため、同月 19 日 精査加療目的に当科入院となった。

【入院時現症】体温：37.2°C、血圧：148/80mmHg、脈拍：85bpm、整、一般身体所見に特記すべきものなく、関節症状及び皮膚症状なし。神経学的所見について、意識：GCS:E4V4M6、HDS-R 24/30 点、MMSE 22/30 点、幻視(錯視：物が人形や人の顔に見える)、吸綴・口尖らし反射陽性、両側強制把握反射陽性、左側で Barre 徴候及び手指屈筋反射陽性。また、左上下肢姿勢時振戦、左軽度片麻痺及び左側優位の四肢腱反射亢進を認め、Babinski 徴候が左側で陽性であった。項部硬直及び Kernig sign は認めなかった。

【検査所見】(血液検査) WBC 9710/ml、CRP 1.72 mg/dl、血沈(60) 44mm、各種腫瘍マーカー及び自己抗体陰性。(髄液検査) 細胞数 88.6/ $\mu$ l、リンパ球/好中球 54.3:34.3、総蛋白 78mg/dl、糖 35mg/dl (血糖 96mg/dl)、IL-6 1037 pg/ml。血液及び髄液ともに一般細菌・抗酸菌・真菌・各種ウイルス検査陰性。脳波については、基礎律動の徐波化及び C、P 優位かつ右優位に高振幅徐波の混入を認め、明らかなてんかん波は認めず。

【画像所見】頭部 MRI にて、左脳室周囲及び右優位に脳溝に沿った Gd 造影効果及び FLAIR 画像にて散在性の白質病変を認めた。

【入院後経過】各種検査より病因が明らかではなく、発熱や認知機能障害及び頭部 MRI 画像の増悪を認めたため、腫瘍性病変も疑い診断目的に開頭脳生検を施行。

【バーチャルスライド】HE 染色、免疫染色(左頭頂葉)

## 急速進行性認知症の1例

島谷佳光、沖良祐、村上永尚、宮本亮介、藤田浩司、瓦井俊孝、和泉唯信、梶龍兒（徳島大学病院 神経内科）

渡邊俊介、上原久典、泉啓介（徳島大学 環境病理学）

中野雄太、村山繁雄（東京都健康長寿医療センター 高齢者ブレインバンク）

【症例】54才男性

【主訴】物忘れ、右手の震え

【既往歴】糖尿病（7年間）

【現病歴】X年9月までは異常なく事務職をつとめていた。11月中旬、同じ事を何度も言う、言った事を忘れる、易怒性などの症状が出現した。12月からは得意だったパソコンが使えなくなった。X+1年1月からはコップなどを持つ際に手が震えるようになった。当院に紹介され精査目的に入院した。

【入院時所見】発熱や皮疹無し。意識清明。見当識障害、運動性失語あり。HDS-R15/30。脳神経異常なし。筋力正常、アキレス腱反射低下、病的反射なし。振動覚が下肢で軽度低下。右上肢に軽度の失調とミオクローヌス。

【検査所見】血算・生化学正常範囲、炎症反応陰性。HbA1c 6.3%、梅毒陰性、LDH 151U/l、 $\beta$ 2M 2.08mg/dl、sIL-2 R 250U/ml、EBV VCA IgG 640倍。髄液検査は細胞数14/3 $\mu$ l、蛋白35mg/dl、糖84mg/dl、IgG index 0.56、細胞診class II。頭部MRIはDWIで高信号なし。FLAIRでは前頭側頭部・両側頭頂葉に萎縮。左前頭葉皮質下白質、白質に高信号域が散在。造影効果なし。脳血流シンチでは両側頭頂葉皮質、左側頭頂葉背側から後頭葉境界域の血流が軽度低下。全身造影CTでは明らかな異常なし。皮膚生検・骨髄検査で異常なし。再検した髄液細胞診では核肥大、核形不整、クロマチンの増量、核分裂像等を認める異型細胞が孤立散在性に少数見られた(Class III)。脳生検(側脳室近傍)では腫瘍性を示唆する像や脱髄巣を認めない。

【経過】自己免疫疾患、脳炎、悪性腫瘍などを中心に精査をすすめたが確定診断にいたらなかった。6月認知機能低下が増悪し再入院。HDS-Rは3/30。髄液検査で細胞数119/3 $\mu$ l(ほぼ全て単核球)、蛋白128mg/dlと増加あり。HLA B54, Cw1であり神経sweet病、ベーチェット病などの炎症性疾患やリンパ腫などを疑った。7月ステロイドパルスおよび内服を行うも改善な病状が進行。8月には歩行障害、嚥下障害出現。誤嚥性肺炎をきたし挿管・人工呼吸管理を行ったが全身状態が悪化し10月に死亡。

【バーチャルスライド】H.E.染色 馬尾標本