

SS-1

乳幼児期に発症し慢性進行性の四肢・体幹の筋力低下を認めた 52 歳男性例

A case of 52 years old man with infancy onset chronic progression of limb and trunk muscle weakness

佐藤 和也<sup>1</sup>、大矢 寧<sup>2</sup>、古和 久朋<sup>3</sup>、  
沼倉 里枝<sup>4</sup>、池村 雅子<sup>4</sup>、西野 一三<sup>5</sup>、  
清水 潤<sup>1</sup>、齋藤 祐子<sup>6</sup>、村山 繁雄<sup>7</sup>、  
辻 省次<sup>1</sup>

<sup>1</sup>東京大学 神経内科、国立精神・神経センター 神経内科、

<sup>2</sup>神戸大学 神経内科、<sup>4</sup>東京大学 病理部、

<sup>5</sup>国立精神・神経センター

トランスレーショナル・メディカルセンター、

<sup>6</sup>国立精神・神経センター 臨床検査部、

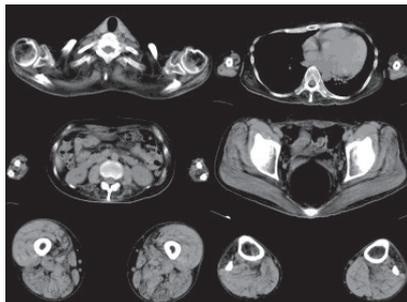
<sup>7</sup>東京都健康長寿医療センター高齢者ブレインバンク

【症例】52 歳 男性 【主訴】四肢筋力低下

【現病歴】周産期異常なし。定頸 5 ヶ月、歩行 17 ヶ月。動揺歩行・易転倒性あり、自力で起き上がり困難。3 歳時に当院受診し、顔面・舌・四肢近位筋の軽度筋萎縮、筋緊張低下、腱反射消失、脊椎前弯を指摘され、祖母と父に類似所見を認めた。走るの遅かった。14 歳時に 12km のマラソンを最下位で完走したが、大学時に走れなくなる。22 歳頃に上肢拳上困難。32 歳時に階段を這って上るようになった。慢性心不全と診断され、36 歳より急性心不全を反復した。39 歳で訪問診療開始され、同時期の国立精神・神経センターでの入院・精査で診断に至った。心不全は DCM と診断されたが薬物治療で改善した。40 歳でコップが持てず、44 歳で階段が上れなくなった。48 歳時に夜間 SpO<sub>2</sub> 低下で夜間 BiPAP 導入。51 歳時は易転倒性あるも短距離歩行は可能。52 歳で急性心筋梗塞で死亡。

【39 歳時入院時所見】1) 面長・高口蓋、2) 全身骨格筋萎縮、3) 上肢優位・近位筋優位の四肢・体幹筋力低下、4) 腱反射減弱、5) 脊椎前弯、6) 血清 CK 正常 (45 U/L)

【バーチャルスライド】HE 染色、mGomori-Trichrome 染色、NADH-TR 染色、NSE 染色、PAS 染色、ATPase 染色 (39 歳時 左上腕三頭筋)



SS-2

進行性の認知症を呈した 77 歳男性脳生検例

A biopsy case of 77-year-old man with progressive dementia

牟田 紘子<sup>1</sup>、杉田 保雄<sup>1</sup>、大島 孝一<sup>1</sup>、  
加藤 誠也<sup>2</sup>、中島 明彦<sup>2</sup>、前田 充秀<sup>3</sup>  
<sup>1</sup>久留米大学 病理、<sup>2</sup>福岡済生会総合病院 病理、  
<sup>3</sup>福岡済生会総合病院 脳外科

【症例】77 歳、男性

【家族歴】特記すべきことなし

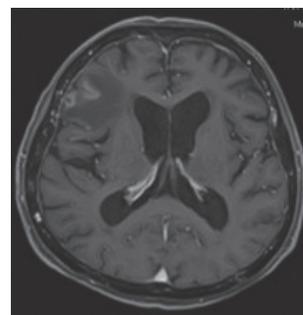
【既往歴】胃部分切除 (51 歳)、胆嚢炎 (65 歳)、抑うつ、認知症、アルコール依存症、C 型肝炎

【臨床経過】認知症の診断で加療中であったが、症状の増悪により近医から当院の神経内科に紹介された。来院時に神経学的に構音障害、意識障害、従命不良がみられた。転移性脳腫瘍を疑われたが全身精査では原発巣は確認できなかった。髄液、血液検査で異常はみられなかった。JC ウィルス検査は陰性であった。MRI を含む画像診断では循環障害、神経変性疾患、原発性脳腫瘍などの確定診断が困難であったために脳生検術が 77 歳時に右前頭葉皮質から試行された。

【既往歴】頭部 MRI にて両側前頭葉皮質下に T2W1 / FLAIR にて高信号域を認められ、GdT1W1 では右前頭葉低～等信号域の病変の皮質下領域のみが軽度に造影された。

【画像】頭部 MRI、GdT1W1

【病理】右前頭葉病変の生検による HE 染色標本



SS-3

進行性の筋力低下、認知機能障害を認め、臨床的にALS-Dと診断された85歳女性剖検例

An 85-year-old woman with progressive muscle weakness and dementia

竹内 亮子<sup>1,2</sup>、豊島 靖子<sup>1</sup>、他田 真理<sup>1</sup>、  
志賀 篤<sup>3</sup>、三浦 健<sup>4</sup>、青木 賢樹<sup>4</sup>、  
池内 健<sup>5</sup>、西澤 正豊<sup>2</sup>、柿田 明美<sup>1</sup>、  
高橋 均<sup>1</sup>

<sup>1</sup>新潟大学脳研究所 病理学分野、

<sup>2</sup>新潟大学脳研究所 神経内科、

<sup>3</sup>新潟大学脳研究所 分子神経疾患資源解析学、

<sup>4</sup>富山県立中央病院 神経内科、

<sup>5</sup>新潟大学脳研究所 遺伝子機能解析学

【症例】85歳、女性

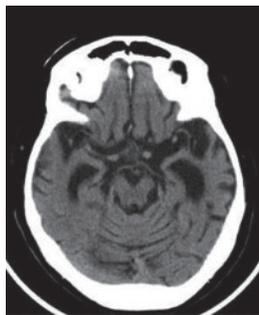
【家族歴】類症なし

【既往歴】特記事項なし

【病歴】76歳4月、つまずきやすさ、呂律不良を自覚し、その後、歩行障害が進行した。77歳3月、舌の萎縮と線維束性収縮、咽頭反射減弱、両側骨間筋・右母指球筋の萎縮、四肢腱反射亢進、下肢病的反射陽性を認め、筋萎縮性側索硬化症（ALS）と診断された。同年9月、嚥下障害が進行し胃瘻造設。12月、理解力低下、意欲低下、無関心などの認知機能障害が急速に進行した。78歳、右→左の順に四肢の筋力低下が進行し、呼吸機能低下のため人工呼吸管理を開始。その後両上肢廃用、完全閉じ込め状態となった。81歳8月、頭部CTで両側前頭側頭葉の著明な萎縮を認めた。85歳6月、敗血症により死亡した。全経過9年。完全閉じ込め状態まで2年半。経過中、パーキンソニズムの指摘なし。

【画像】発症5年後の頭部単純CT

【臨床診断】 amyotrophic lateral sclerosis with dementia



SS-4

61歳振戦で初発、髄膜炎様、脳卒中様発作を繰り返し、69歳時誤嚥性肺炎で死亡した男性例

A sixty nine-year old male with recurrent stroke-like event for eight years

渋川 茉莉<sup>1</sup>、中野 雄太<sup>2,3</sup>、徳丸 阿耶<sup>1,2,3</sup>、  
村山 繁雄<sup>3</sup>

<sup>1</sup>都健康長寿医療センター神経内科、

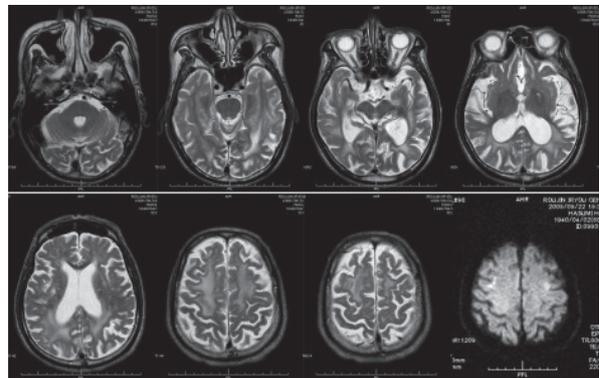
<sup>2</sup>都健康長寿医療センターバイオリソースセンター、

<sup>3</sup>都健康長寿医療センター高齢者ブレインバンク（神経病理）、

<sup>4</sup>都健康長寿医療センター診断放射線診断科

症例は69歳男性。アルコール多飲歴あり。秋田出身、家系に精神・神経疾患疑い例多発。60歳時胃癌で第一回入院。物忘れ・見当識障害なし。61歳時手指振戦で神経内科受診。本態性振戦と診断。63歳12月、頭痛、言葉が出ない、字が書きづらい、読めないという症状で受診。MRI上所見なくTIAの疑診。65歳時発熱頭痛で第二回入院（添付MRI）。動作緩慢、前頭葉徴候、Westphal徴候あり、見守り歩行、髄膜刺激徴候あり。髄液異常なし。66歳時自宅入浴中溺れ救急搬送、人工呼吸器管理となったが軽快。67歳時左不全片麻痺と同盟半盲出現、その後不潔行為、失禁、徘徊、異食あり。68歳時肺炎で死亡。

提出標本：後頭葉 H.E. 標本



SS-5

急速な下肢運動退行に球麻痺症状を伴う4歳女児例

A 4-year-old girl with rapid motor regression of the lower limbs accompanied by bulbar palsy

大久保真理子<sup>1</sup>、石山 昭彦<sup>1</sup>、湯浅 正太<sup>1</sup>、  
竹下 絵里<sup>1</sup>、本橋 裕子<sup>1</sup>、齋藤 貴志<sup>1</sup>、  
小牧 宏文<sup>1</sup>、中川 栄二<sup>1</sup>、須貝 研司<sup>1</sup>、  
齋藤 祐子<sup>2</sup>、佐々木 征行<sup>1</sup>

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

【症例】4歳 女児

【出生・発達歴】異常なし

【家族歴】神経筋疾患なし、血族婚なし。

【現病歴】1歳2か月で独歩獲得。1歳10か月頃から垂れ足を認め、失調歩行が出現。同時期から吸気性喘鳴、飲水時のむせこみやすさを認め、声帯不全麻痺と診断。歩行障害が進行し、4歳時に独り立ちが困難となり、4歳7か月、精査目的に当院入院となった。

【身体所見】身長、体重、頭囲 正常範囲内。胸部：漏斗胸。呼吸音 stridor (+)、陥没呼吸。心雑音なし。腹部：平坦、軟、肝脾腫なし。四肢：猿手、母指球筋・小指球筋の著明な萎縮。下肢遠位筋優位に萎縮。右足内反尖足、両足凹足。

【神経学的所見】認知機能：正常。運動：臥位から立位になれない。歩行は2、3歩可能、足の外側に荷重をかけ左右に大きくふらつく。声帯不全麻痺、嚥下障害を認める。筋力 (L/R)：肩関節屈曲・伸展 (4/4)、肘関節屈曲・伸展 (4-/4-)、股関節屈曲 (3/3) 伸展 (4/4)、膝関節屈曲・伸展 (3/3)、足関節屈曲・伸展 (2/3)。関節可動域：右足関節背屈制限 (10°)。反射 (L/R)：上腕二頭筋 (+/+), 上腕三頭筋 (+/+), 腕橈骨筋 (+/+), 膝蓋腱 (-/-), アキレス腱 (-/-), Babinski (-/-), Chaddock (-/-)。感覚：温痛覚・振動覚異常なし。

【検査所見】〈髄液〉細胞数2/3、蛋白15mg/dl、糖69mg/dl、クロール118mEq/l、オリゴクローナルバンド陰性、IgG index 0.4 (<0.73) <脊椎MRI>腰神経叢T1で軽度高信号<神経伝導検査/針筋電図>尺骨神経・腓骨神経：軸索変性型、正中神経・腓腹神経：誘発不能。針筋電図：左腓腹筋、前脛骨筋、撓側手根伸筋にて神経原性変化。<供覧標本>右腓腹神経

SS-6

先端巨大症を呈した58歳女性のトルコ鞍部腫瘍の1例

A sellar tumor in a 58 year-old female presenting with acromegaly

司城 昌大<sup>1</sup>、鈴木 諭<sup>1</sup>、吉本 幸司<sup>2</sup>、  
飯原 弘二<sup>2</sup>、岩城 徹<sup>1</sup>

<sup>1</sup>九州大学 医学研究院神経病理学、  
<sup>2</sup>九州大学 医学研究院脳神経外科

【症例】58歳女性

【主訴】手指の肥大、足のサイズの増大

【既往歴】10歳：鼠径ヘルニア、58歳：高血圧症・耐糖能異常

【家族歴】叔母・長女：甲状腺乳頭癌、祖母・父母：糖尿病、祖父：くも膜下出血

【現病歴】X-6年より手指が肥大して指輪のサイズを大きくすることがあり、足のサイズも0.5cm大きくなっていった。X-6年に近医で甲状腺腫瘍を指摘されて経過観察を受け、X年に手術を勧められたが、術前画像検査で下垂体部に腫瘍を指摘され、血液検査の結果も併せて先端巨大症が疑われたため、精査加療目的に入院した。

【一般理学所見】先端巨大症あり。

【神経学的所見】意識清明。Goldman 視野検査で左眼は外上方に軽度反応低下。眼球運動障害なし。

【検査所見】GH 18.90 ng/ml, 75gOGTT 負荷で抑制無し、ソマトメジンC 290 ng/ml, TSH 0.83 μU/ml, fT4 1.27 ng/dl

【画像所見】頭部CT：腫瘍はやや高吸収で石灰化を伴わず、トルコ鞍内から頭側に突出し（腫瘍径31×24×22mm）、造影で均一に増強される。トルコ鞍内では左外側に優位に発達して海面静脈洞を外側へ強く圧排している（Knosp分類左：grade 4、右：grade 3）。頭部MRI：腫瘍はT1WIにて等信号、T2WIにて軽度高信号で、造影で淡く均一に増強される。腫瘍によって視交叉は頭側へ、正常下垂体は右背外側へ圧排されている。ダイナミック造影で腫瘍の造影遅延を認める。四肢X線：手指末節骨のカリフラワー状変形、足底部軟部組織肥厚。甲状腺エコー：表面やや凹凸、内部エコー粗雑、石灰化なし。右葉背側・中部及び左葉外側に低エコー腫瘍あり。

【入院後経過】GH産生性下垂体腺腫を疑い、経鼻経蝶形骨洞の腫瘍摘出術を施行。

【供覧標本】摘出腫瘍組織のHE染色標本