

遺伝性小脳性運動失調症の一例

昭和32年12月11日 受付

信州大学医学部戸塚内科 (指導: 戸塚忠政教授)

秋 城 和 人

緒 言

遺伝性失調症といふ名の下には脊椎、脳幹、小脳系統の一群の疾患が含まれており、最も早くから知られたものは1861年と1863年に Friedreich により記載された家族性遺伝性に発現する后索及び脊椎小脳路が主として侵される失調症であり、ついでNonneはその優性遺伝を強調した。Marie氏遺伝性小脳性運動失調症は1893年 Pierre-Marie により Friedreich 氏遺伝性脊椎性運動失調症から分離され、詳細な臨床的記載が行はれた疾患である。本症は比較的稀であり而も同一家系に多発する点で興味を惹かれているが、最近私はこの一例を取扱ふ機会を得、本症例の臨床症状の観察と共に詳細な家系調査を行つたので報告する。

症 例

患者: 50才, 男。

主 訴: 蹠跰性歩行, 言語及び書字障碍。

既往歴: 出生正常, 6才の時麻疹, 10才頃 39°C 位の発熱状態が約1ヶ月続いたことがある他に特記すべきことはない。

家族歴及び家系調査: 父方祖母は患者と同様疾患で死亡し, 父方祖父及び母方祖父母は老衰死亡, 父は20才頃より歩行障碍を来し50才頃には歩行, 言語及び視力障碍が増悪し67才で死亡, 又父の妹も同様疾患で死亡している。母は82才で健康, 患者は同胞7名の第4子に当り, 患者の妹は現在43才で同様疾患に罹患している。

本症が遺伝性疾患なるため及び, 家族歴に同様疾患4名を認めるために, 詳細な家系調査を行つて見た処, 家系図に示す様に, 患者の父方祖母の同胞8名の3代に亘る合計57名中11名に同様な疾患が認められ

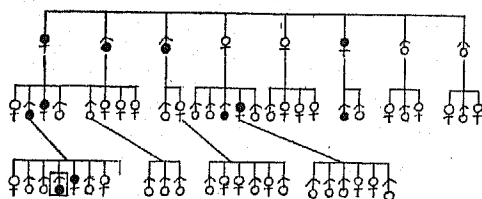
た。遺伝様式は優性と解してよいと思ふ。

現病歴: 20才の頃, 特別の誘因と思はれることなく軽度の嗜眠様状態が時々2時間位現はれる様になつたが, 他に變つたことなく約10年間続いた。30才になり嗜眠様状態は改善したが, 軽い全身倦怠感を訴へ, 円運動をすると眩暈が強く倒れる様なことがあつた。35才頃には細跳等の跳躍運動が上手に出来なくなり, 蹠跰性歩行を他人に指摘され, 又軽度の眩暈及び書字障碍が現れて来たので, 会社を止め親戚の店の手伝をしていた。少し重い荷は持ち上げることが出来なかつたが, 日常生活に支障を感じなかつた。38才頃には眩暈, 書字障碍はやゝ増強し, 歩行時足がうまく上らず時々つまづいて転ぶ様になり, 同時に軽度の複視が現れ全身倦怠感も強くなつて来た。39才になつて言語障碍を他人に指摘される様になつた。以後歩行, 言語, 書字障碍及び眩暈等は非常に緩慢に増悪し, 48才頃には床に就いている時が多く, 食餌を口へ運ぶのが円滑に出来なくなり, 又短時間の読書で眼の疲労が強く感ぜられた。

全経過を通じて悪心, 嘔吐, 難聴, 発熱, 四肢の神経痛様疼痛, 知覚異常, 膀胱直腸腸障碍等なく, 食思良好便通正常, 咳嗽, 喀痰, 盗汗等もなかつた。

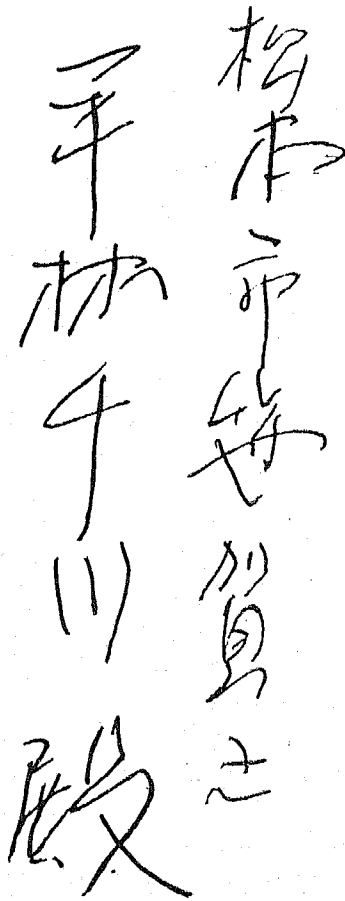
現 症: 体格, 栄養共に中等度, 顔面はやゝ蒼白で表情は少いが, 顔面筋麻痺はない。微智障碍として理解力及び注意力の減退が軽度認められた。可視粘膜正常, 脈膊整調, 血圧118/88, 呼吸正常, 眼瞼下垂なく瞳孔正円, 対光反応速輻輳正常, 水平性及び垂直性眼球振盪が著明で軽い複視(2~3分で物が融合して一つに見える)が認められるが, 鬱血乳頭, 視神経及び網膜萎縮, 耳側乳頭褪色等なく, 視力は左右共に1.0で聴力に異常なく, 舌, 軟口蓋も正常。言語状態は緩慢で断絶性, 軽い吃音性を認める。項部強直, リンパ腺腫脹はない。心濁音界正常, 心音純, 呼吸音正常, 腹部異常なく上肢の筋萎縮, 線維性拮拮, 知覚異常は認めないが, 書字の拙劣が見られる。(写真I) 握力は右20, 左14, 変換運動不能症は陽性であるが, Holmes の跳ね返り現象, 指鼻, 指々試験は陰性である。誤示試験は軽度陽性, 運動測定障碍では Hypermetrie が軽度認められるが, 企屋振顫なく, 二及び三頭筋反射は正常である。

家 系 図



● 自験例を示す ● 発病せしめを示す

写真 I



歩行は蹠踵性で恰も酩酊者の如く千鳥足で、左右に動揺しつゝZ字状である。起立性運動失調症及びRomberg 現象陽性で膝踵試験、前後及び側方突進試験は軽度陽性、足畸形、知覚異常はなく、膝蓋腱反射、アキレス腱反射、腹壁反射は共に正常で病的反射は認められない。(写真II参照)

臨床検査所見：尿は蛋白、糖、ウロビリリン何れも陰性、ウロビリノーゲン正常、沈渣正常、便異常なし。血液像では血色素86%、赤血球425万、色素係数1.02、白血球4100、その百分率は好中球の桿状核1.5%、分葉核72.5%、好酸球2.5%、単球2.5%、リンパ球21.0%で軽度のリンパ球減少症を示す。赤血球沈降速度は1mm~3mm、血清梅毒反応陰性。

髄液所見は坐位にて初圧300mm水柱、水様透明、キサントクロミー陰性、比重1006、細胞数7/3、ニッスルエスバツハ1/3分割、ノンネーアベルト及びバンデイ陰性、糖量35mg/dl。肝機能検査では血清蛋白6.6%、黄疸指数12倍、グロス及び高田反応陰性、コ

バルト反応R₂₍₁₎。血清カリウム3.9mEq/L、血清ナトリウム138mEq/Lで共に正常範囲内。自律神経系機能検査はアドレナリン、アトロピン、ピロカルピン試験、Aschner氏現象、Czermark-Hering氏試験及びとりはだ反応は何れも陰性。内分泌系の検査は基礎代謝率-3%、Thornの試験は減少率-54%、17ケトステロイド14.7mg/day、水試験(ホールハード氏)は正常。頭部レントゲン検査では頭蓋骨の単純撮影で后頭蓋窩正常、高木氏法によるトルコ鞍計測値も正常範囲内にあり、空気脳撮影法で第四脳室及び天幕下に空気の集合なく小脳の萎縮も認められない。

診断及び経過：以上の内主要なる所見、1) 30才頃発病し原因及び誘因と認むべきものがない。2) 四肢及び軀幹の失調症特に蹠踵性歩行と書字障害。3) 言語障害。4) 眼球振盪症。5) 四肢腱反射正常、病的反射陰性。6) 知覚異常、疼痛発作、膀胱直腸障害等なく。7) 家系に11名の同様疾患を認むること。8) 諸代謝に変化を来していない。之等の諸点から遺伝性失調症の小脳型であるMarie氏病と診断した。

本例に試みられた治療は先ず歩行、言語及び書字の練習である。言語障害は吃音性なるために吃音の発音を主に50音について、又書字は一定の手本を与へて毎日練習させた。併せて薬剤としてVitamin B₁ 1日200mg、グルタミン酸ソーダ1日10gを投与して、2ヶ月后書字障害に或程度の改善が認められたが、歩行、言語の障害は不変であつた。現在外来患者としてこれらの治療を施行経過観察中である。

考案

遺伝については本邦及び外国に於ける諸家の報告によれば、本症が優性に遺伝することが確認されている。本例でも上述の如く3代に亘り11名の同様な疾患が認められ遺伝形式は優性である。

症状については：発病年齢は多くは20才以后で、40代になつて始まる場合もあり、晩期発病例では外的因子として慢性酒精中毒、重症伝染病、癌等が誘因として働く場合があると云はれているが、本例では発病は30才頃であつて外的因子の誘因と思はれるものもない。典型的な蹠踵性歩行を呈し、変換運動不能症、誤示試験、運動測定障害、膝踵試験、前後及び側方突進試験等は何れも陽性に認められ、目の閉閉による影響の少ない起立性運動失調症で、小脳症状と云はれる筋緊張低下は見られず、又普通約半数に於てバビンスキー氏反射その他の錐体路症状が見られると云ふが、本例では病的反射なく、腱反射は正常で筋緊張の昂進もなかつた。緩徐及び断絶的な言語状態が特異であつた。眼症状として眼筋の麻痺のくることがあり、側方變視麻

痺は約 $\frac{1}{3}$ 例に、網膜及び視神経萎縮、耳側乳頭褪色等の所見は半数又はそれ以上に、経過の長い例では大部分に見られると報告されているが本例ではこれ等の症状を殆んど欠き、軽度の複視が認められたのみである。又眼球振盪は Marie 氏病では Friedreich 氏病に比べて比較的稀であるとされているが、本例では水平性及び垂直性眼球振盪が著明であつた。時々見られると云ふ中枢性難聴、嚥下障碍、中枢性顔面麻痺はなく、知覚異常として深部知覚の異常は約半数に、表面知覚障碍は軽度のものが約 $\frac{1}{3}$ 例に見ると云はれるが、本例にはなく、又発病以来20年を経過しているが脳脊障は非常に軽度であつた。

以上の症状については極めて典型的な Nonne Marie 氏病の症状との考察であつて、Friedreich 氏病との間にあらゆる移行型のあることを物語つていると思はれる。

治療について：小脳の運動失調症は比較的良好に代償されやすいものであるといはれ、最近の報告によると運動練習及び薬剤として種々のビタミン (B_1 , B_6 , E) の皮下及び髄液中への大量療法が行はれているが、その治療効果については区々であり期待出来ない。本例でもビタミン B_1 及びグルタミン酸ソーダを大量に投与して規則的に運動、言語、書字の練習をさせて書字障碍に或程度の軽快が見られた。

結 語

家系を比較的詳細に調査し得た遺伝性小脳性運動失調症の一例を報告し、併せて文献の考察を行つた。

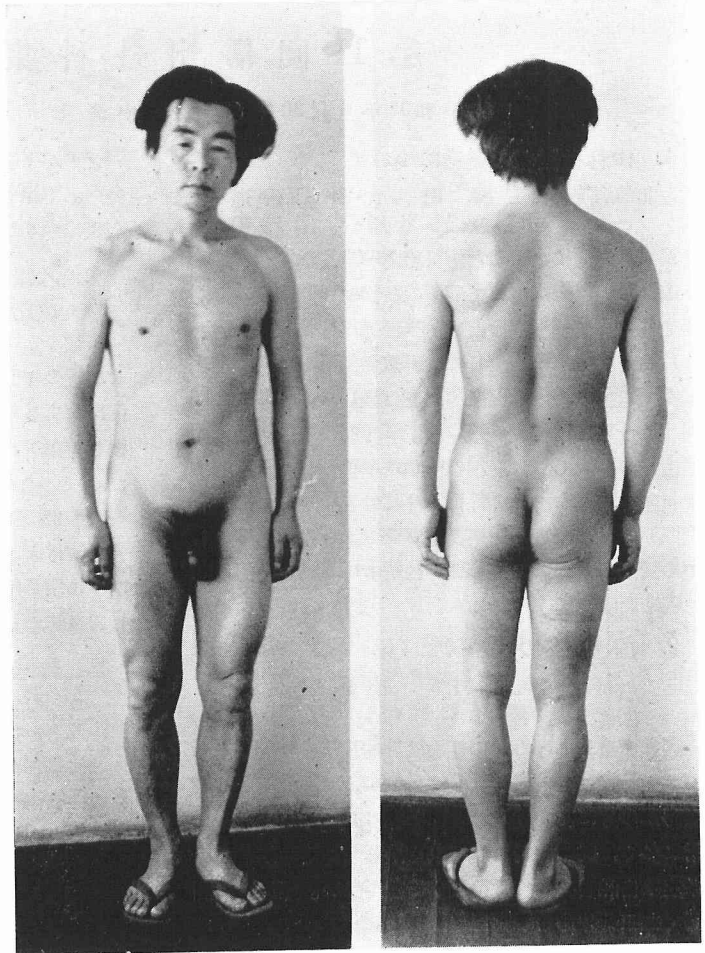
終りに御指導御校閲を賜つた戸塚忠政教授に深謝致します。

本論文の要旨は第20回日本内科学会信越地方会にて発表した。

主 要 文 献

- ①Mohr-Staehelin: Handbch d. Inneren Medezin III Aufl. Nervensystem. ②阿部利夫：内科小児科誌., 11, 7: 467 (1956). ③井上重利・他：内科小児科誌., 2, 4: 152 (1947). ④沖中重雄：沖中教授臨床講義集., (II): 57 (1957).

写 真 Ⅱ



A Case of Hereditary Cerebellar Ataxia

Kazuto Akishiro

Department of Internal Medicine, Faculty of
Medicine Shinshyu University
(Director: Prof. T. Tozuka)

A case of fifty year old male with hereditary cerebellar ataxia was reported in this paper.

Eleven cases with hereditary cerebellar ataxia were revealed in 57 persons of his relations for 3 generations. Hereditary formality was eugenic.

Discussions were made on the heredity and the symptoms of this disease with reference to the literatures concerned.