

症(小脳皮質ほか)を認めた。本症の主診断はアルツハイマー病。海馬歯状回神経細胞を含めてリン酸化 TDP-43 は陰性。【まとめと考察】 1. 神経病理学的には若年性アルツハイマー病であり、老人斑と神経原線維変化の出現と神経細胞脱落の程度は、高齢発症のアルツハイマー病より強かった。2. 経過中、前頭側頭葉型認知症様の臨床像と logopenic aphasia がみられ、それは左側頭葉の神経細胞脱落との関係が疑われた。3. パーキンソニズムを呈したが中脳黒質は保たれており、線条体の神経細胞脱落の有無やドパミン受容体の変化等について検討の必要があると思われた。

座長：針谷 康夫(前橋赤十字病院神経内科)

#### 6. 20歳代に発症し若年性パーキンソン病と臨床診断された1剖検例

樋口 真也,<sup>1,2</sup> 古澤 英明,<sup>2</sup> 五十嵐善男<sup>2</sup>  
大木 翔平,<sup>2</sup> 下村登規夫,<sup>3</sup> 山田 光則<sup>1</sup>  
(1) さいがた病院臨床研究部  
(2) 同 神経内科  
(3) 新潟病院神経内科)

【症 例】 死亡時 74 歳女性。25 歳時に歩行障害で発症。その後振戦・無動が加わり徐々に進行。37 歳時にはほぼ寝たきりの状態、38 歳時にパーキンソン病と診断され初めて LDOPA を内服し歩行可能なまでに軽快。57 歳時に左淡蒼球破壊術し一時症状軽快するも、69 歳時には車いす移動となった。この頃から落ち着きがなくなり筆筒によじ登るなどの異常行動が出現した。73 歳から嚥下障害が悪化。74 歳時に肺炎で死亡。親戚に類似疾患あり、両親はいとこ婚。【神経病理所見】 脳肉眼所見：脳重 1,190g。動脈硬化は中等度から高度。前頭葉～後頭葉に比較的新鮮な脳梗塞巣が散見された。海馬、扁桃体に萎縮を認めず。左淡蒼球外節に破壊術の痕跡あり。脳幹に萎縮を認めないが、黒質・青斑核の脱色素が著明であった。小脳に明らかな変化なし。組織所見：大脳皮質・白質、被殻、視床等に新旧の梗塞巣が散在。大脳白質の広範な淡明化あり。左淡蒼球は外節主体にグリア瘢痕化。黒質・青斑核には神経細胞の高度脱落を認めたが、迷走神経背側核は比較的保たれていた。脊髄前角、中間質外側核の神経細胞は保たれていた。小脳はプルキンエ細胞、歯状核とも保たれていた。いずれにもレビー小体を認めず。免疫組織化学： $\alpha$ -synuclein 染色でもレビー小体を認めなかった。黒質、青斑核、迷走神経背側核、中間質外側核の神経細胞の胞体内に  $\alpha$ -synuclein のび慢性陽性所見を認めた。Tau 染色では海馬から海馬傍回の神経細胞内に軽度の蓄積を認めたが、 $A\beta$  染色では明らかな陽性像を認めなかった。【考 察】 若年発症でレビー小体を欠く

家族性パーキンソン病として PARK2 が挙げられるが、本例ではその遺伝子異常は認められなかった。PARK2 以外にも、類似の臨床症状を呈する家族性パーキンソン病が知られているが剖検報告は少ない。本例はそうした稀少なグループに属する症例と思われる。

座長：山田 光則(さいがた病院臨床研究部)

#### 7. 若年性 DRPLA の 1 剖検例

腰原 啓史,<sup>1</sup> 武井 洋一,<sup>1</sup> 小口 賢哉<sup>1</sup>  
大原 慎司,<sup>1</sup> 小柳 清光<sup>2</sup>  
(1) NHO まつもと医療センター中松本病院 神経内科)  
(2) 信州大学医学部神経難病学講座分子病理部門)

【病 歴】 死亡時 27 歳男性。父と姉が同症に罹患し他院で DRPLA と遺伝子診断されている。幼少より精神発育遅滞があり、8 歳時に意識消失をとまなう全身痙攣を発症し、抗てんかん薬を内服開始。養護学校を卒業する頃から、性的な問題行動や易怒性、衝動性が目立つようになった。ふらつきも目立つようになり転倒を繰り返した。20 歳台前半から、肺炎などの感染症で入退院を繰り返していた。死亡 7ヶ月前に発熱、咳、意識消失発作があり、急性気管支炎の疑いで入院。抗生剤にて炎症所見の改善がなく、抗真菌剤、ヴェノグロブリンを併用した。2 週間後より意識が傾眠傾向、一ヶ月後に半昏睡となり、頭頸部の不随意運動(顔しかめ、頭部回旋)、左のマン肢位、両下肢の痙攣(クローヌス)が顕著になった。MRI では、脳萎縮と大脳白質の広範な T2 高信号を認めた。気管切開、胃ろう造設を行ったが、イレウス、敗血症、DIC を併発し、意識障害から回復することなく永眠された。【神経病理所見】 固定前脳重 960g。肉眼的に大小脳のバランスは保たれており、小脳脳幹を含めて全体に「小造り」な印象。切離した小脳と脳幹の重量は 120g。剖面では、側脳室が拡大し尾状核は萎縮性。淡蒼球と視床下核はやや褐色調で萎縮性にみえる。黒質、青斑核の色調は保たれている。組織学的に、大脳皮質の層構造は保たれており、基底核の神経細胞の細胞脱落は軽度。Betz 細胞には好酸性の封入体を胞体にしばしば認める。大脳白質は前頭葉にびまん性に髄鞘の淡明化がみられる。小脳歯状核に軽度 grumose 変性あり。脊髄の前角細胞は保たれている。脊髄側索には軽度の淡明化とマクロファージ(CD68 陽性)の浸潤あり。一方、IC2 免疫染色では、神経細胞とグリア細胞の核に陽性の所見が、大脳皮質、基底核視床、脳幹にかけて広汎に認められた。IC2 陽性所見は、皮質に比べて大脳白質は軽度であった。中枢神経系に明らかな感染巣は認めなかった。【問題点】 DRPLA