

8) 福山型先天性筋ジストロフィー症のCT像と 脳剖検所見

祖父江 逸 郎*

研究協力者 向 山 昌 邦* 熊 谷 俊 幸**
根 来 民 子** 岩 瀬 勝 彦**

福山型先天性筋ジストロフィー症は、筋の dystrophic な変化とともに高度の中樞神経障害が存在する特異な疾患であり、dystrophy の分類上一つの明確な疾患単位と考えられている。

最近、われわれは、先天性筋ジストロフィー症の患児のCT検査で大脳白質に特異な所見を認めたので、自験剖検例と比較検討する。

C T 像

先天性筋ジストロフィー症の5例について検索した。症例は表1に示した如く、男3、女2で、検査時の年齢は8カ月～12才である。

このうち2例(症例1, 2)のCT像で大脳白質に局限した low density の領域を認めた。症例1のCT像を図1に示したが、low density の領域は大脳白質全体に認められるが、

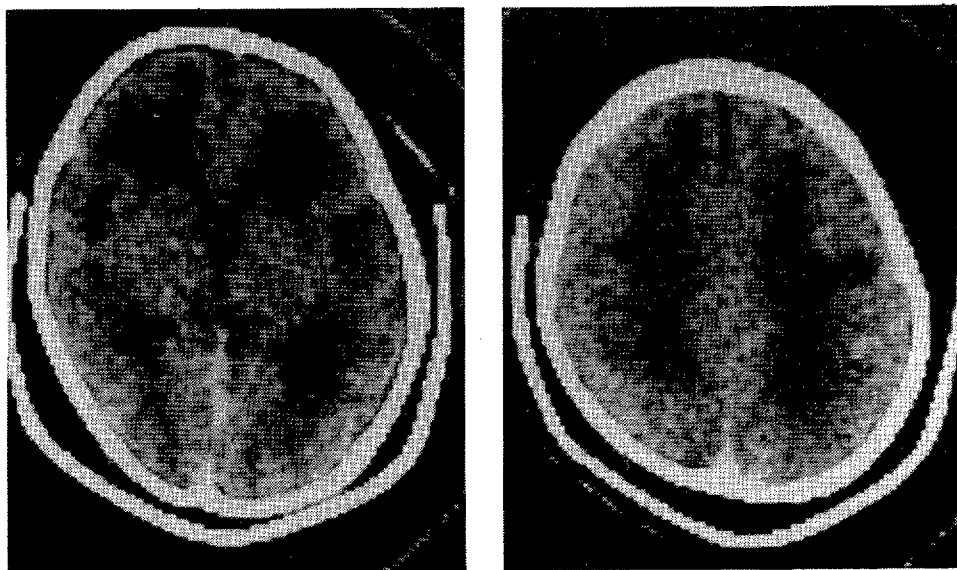


図1 症例1のCT像。大脳白質に局限したlow densityの部位を認める。

*名古屋大学医学部第一内科

**名古屋大学医学部小児科

表1 CT検査を施行した先天性筋ジストロフィー症の症例

	検査時年齢	性別	家族歴	経過
症例1	1才5カ月	男	なし	1才半で死亡
2	8カ月	女	なし	生存中
3	3才6カ月	男	なし	生存中
4	12才	男	あり	生存中
5	5才4カ月	女	あり	生存中

とくに前頭葉と側頭葉の白質に著明である。enhancement によって、これらの所見の変化は認めなかった。白質の所見以外に、大脳皮質の萎縮と側脳室の拡大を軽度にも認める。また頭蓋骨の左右非対称を認める。

このような大脳白質の low density の所見は症例2でもかなり著明に、他の2例(症例3, 4)では軽度に認められた。

著明な所見を認めた2例(症例1, 2)は、他の3例に比べて重症であり、症例1は1才半で死亡し、症例2は生存中であるが、呼吸器感染をくり返している。

脳剖検所見

症例は死亡時11カ月の男児。家族歴なし。満期に吸引分娩にて出産。生下時体重3,100g。仮死なし。floppy infant で全身の筋力低下、筋萎縮があり、知能低く、CPK値は860 μ 。筋生検標本では、結合織の増生強く、胞体が濃染する変性筋線維がばらばらと散在する像を認め、先天性筋ジストロフィー症と診断した。11カ月で肺炎により死亡。

剖検では、両側頭葉の無脳回と両前頭葉・両頭頂葉・小脳皮質などの polymicrogyri 形成を認めた。

顕微鏡標本では、脳軟膜の肥厚および脳実質とのゆ着、大脳皮質の相対する脳回相互のゆ合、大脳皮質の層構造の配列の不完全さを認める。

図2は、大脳半球前額断の髄鞘染色標本であるが、大脳白質は前頭葉でも側頭葉でも、染色性が低下している。この白質の部位を強拡大すると(図3)、基質が疎になっており、有髄神経線維がわずかに存在するのみである。HE染色標本をみると(図3)、この部位では、

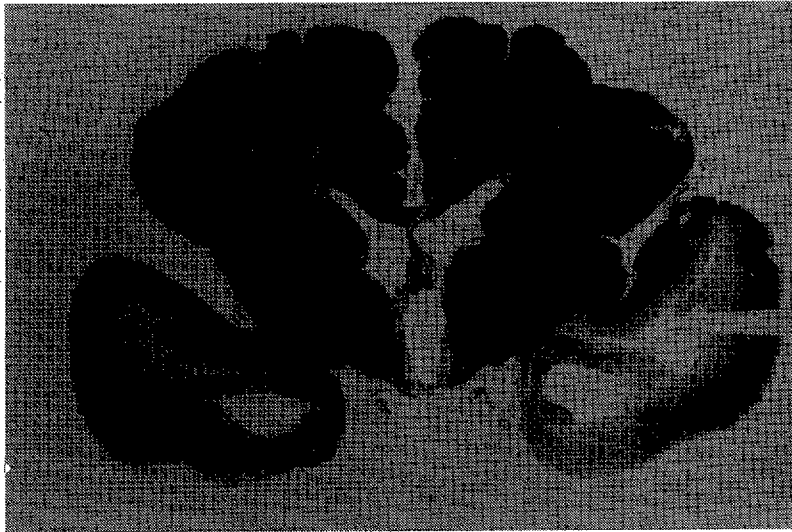


図2 福山型先天性筋ジストロフィー症の剖検脳。前額断で大脳白質の染色性の低下を認める。

Masson's trichrome 染色。1/2 \times 。

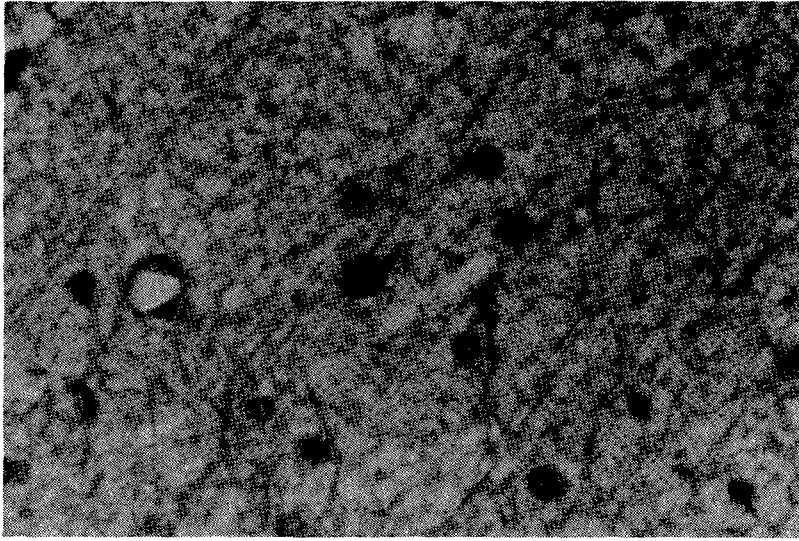


図3 剖検脳の大脳白質の強拡大．基質が疎になり，astrocyte がやや増生している．H. E. 染色．1,200×．

astrocyte がばらばらと散在する程度で，microglia の活動は認めない．また著明なグリアの増生も認めない．

なお，剖検脳の検索では，炎症細胞の浸潤した病巣は認めなかった．また virus 感染を思わせる封入体をもった神経細胞やグリア細胞も認めなかった．

考 察

福山型先天性筋ジストロフィー症の剖検例は現在まで8例報告されており，高度の中樞神経系の異常が指摘されている．主たる病変は大脳皮質および小脳皮質の奇型性病変で，われわれの自験剖検例で認めたように，無脳回，polymicrogyrus，大脳皮質の層構造の乱れ，脳回同志のゆ合，脳軟膜の肥厚やゆ着などの病変が高頻度に報告されている．

従来の剖検脳の報告では，白質病変については，あまり詳細に検討されていないが，今回の検索では，大脳白質の染色性の低下と基質の粗鬆化，有髄線維の減少，astroglia の軽度の増生などの所見を得た．

白質には著明な astroglia の増生，micro-

glia の増生，metachromatic な物質の沈着などを認めないことから，白質の病変は上述の皮質の奇型性病変に併存する，あるいは続発する髄鞘形成不全の所見と考えられる．

なお，大脳白質の髄鞘形成不全は phenylketon 尿症や maple syrup 尿症などのアミノ酸代謝異常でも認められるが，CT 像で大脳白質の low density の所見が一番著明であった，症例1で尿のアミノ酸分析をおこなったが異常は認めなかった．

いずれにしても自験剖検脳で認めた白質の所見は，CT 像で認めた大脳白質の low density に相応する変化と考えられる．

われわれの検索の結果では，CT 像の low density の度合は臨床的に認めた重症度に比例している所見を得たが，大沢らは20例余の先天性筋ジストロフィー症のCT検査を施行した結果，必ずしも両者が比例関係を有しないとのべている．この点に関しては，先天性筋ジストロフィー症の脳病変が，全症例において単一であるか否かという問題をも含めて，今後のくわしい検討が必要と思われる．

以上，今回は福山型先天性筋ジストロフィ

一症のCT像と剖検脳の白質病変との対比という点に焦点をしばって検討を加えた。

ま と め

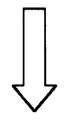
福山型先天性筋ジストロフィー症の5症例についてCT検査を施行した。大脳白質に限局した *low density* の領域を2例では著明に、他の2例では軽度に認めた。白質の所見以外に、大脳皮質の萎縮・側脳室の拡大を軽度に認めた。

自験剖検例の検索では、大脳白質の発育は不良で、髄鞘の染色性が悪く、髄鞘の形成不全の像と考えた。無脳回、*polymicrogyri* など大脳皮質の病変も認めた。

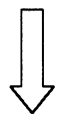
上述のCT像の所見と剖検脳の所見とは相応する変化と考えられる。

文 献

- 1) Fowler, M. C., et al.: Congenital muscular dystrophy with malformation of the central nervous system. in "Clinical Studies in Myology" New York, American Elsevier Publishing Co. Inc., 1973, p. 192.
- 2) Fukuyama, Y., et al.: A peculiar form of congenital progressive muscular dystrophy. Paediat. Univ. Tokyo, 4 : 5, 1960.
- 3) 岩瀬勝彦, ほか: 先天性筋ジストロフィー症の1例. 小児科, 12 : 363, 1971.
- 4) Kamoshita, S., et al.: Congenital muscular dystrophy as a disease of the central nervous system. Arch. Neurol. 33 : 513, 1976.
- 5) 熊谷俊幸, ほか: 福山型先天性筋ジストロフィー症3例の筋および中枢神経病変. 第29回日本神経学会東海北陸地方会. 1977年11月. 浜松.
- 6) 大沢真木子, ほか: 進行性筋ジストロフィー症の Computed Tomography 所見について. 第19回日本小児神経学会総会. 1977年7月. 東京.
- 7) 瀬川昌也: 先天性筋ジストロフィー症. 神経研究の進歩, 20 : 68, 1976.



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



福山型先天性筋ジストロフィー症は,筋の dystrophic な変化とともに高度の中枢神経障害が存在する特異な疾患であり,dystrophy の分類上一つの明確な疾患単位と考えられている.

最近,われわれは,先天性筋ジストロフィー症の患児の CT 検査で大脳白質に特異な所見を認めたので,自験剖検例と比較検討する.