

球脊髄性筋萎縮症（ポリグルタミン病）の1剖検例

小西吉裕^{1)*} 吉田衣智子¹⁾ 森本香織¹⁾ 三浦由真子¹⁾ 山田治来²⁾ 寺尾章²⁾
物部泰昌³⁾ 西村広健⁴⁾

- 1) 国立病院機構鳥取医療センター臨床研究部
2) 川崎医科大学附属川崎病院内科 3) 同 病理部
4) 川崎医科大学病理学1

An autopsy case of Kennedy-Alter-Sung type of familial spinal and bulbar muscular atrophy

Yoshihiro Konishi^{1)*} Ichiko Yoshida¹⁾ Kaori Morimoto¹⁾ Yumako Miura¹⁾ Haruki Yamada²⁾
Akira Terao²⁾ Yasumasa Monobe³⁾ Nishimura⁴⁾

- 1) Department of Clinical Research, NHO Tottori Medical Center
2) Department of Internal Medicine, Kawasaki Hospital, Kawasaki Medical School
3) Department of Pathology, Kawasaki Hospital, Kawasaki Medical School
4) Department of Pathology 1, Kawasaki Medical School

*Correspondence: ykonishi@tottori-iryu.hosp.go.jp

要旨

CAG リピート病の1つである伴性劣性球脊髄性筋萎縮症(SBMA)は, Kennedy, Alter および Sung が 1968 年に記載したことから, 以前は Kennedy-Alter-Sung 症候群(Kennedy 病)と称されていた. 1991 年にアンドロゲン受容体遺伝子のエクソン 1 に存在する CAG リピート数が通常より増加していることが発見され, これが本疾患の原因であるとされている. 本稿では SBMA の 1 剖検例を記載した. 20 歳過ぎに腰痛と歩行障害で発症し, 緩徐進行性の顔面筋の筋力低下, 球麻痺症状, 両上下肢の近位筋優位の筋萎縮と筋力低下を主徴とした. 女性化乳房と不整脈を呈し, 60 歳代後半で麻痺性イレウスからの敗血症性ショックにて死亡した. 全経過が 39 年であった. 一般身体的には, 肥大型心筋症, 虚血性壊死性腸炎, 上下肢の骨格筋の神経原性筋萎縮が認められた. 神経病理学的には, 脊髄前角および脳幹部運動神経核(三叉神経運動核, 顔面神経核, 舌下神経核)の神経細胞脱落と同部位のグリオースがみられた. アンドロゲン受容体遺伝子の CAG リピート数の増加にもとづく異常ポリグルタミン鎖の沈着は, 延髄被蓋の疑核かその近傍と思われる部位の小型細胞, 脊髄では頸髄および腰髄前角の残存神経細胞および小型細胞において, 核内にびまん性に認められたが, 心臓には陽性所見はみられなかった. アンドロゲン受容体の免疫染色では, 脊髄前角細胞および脳幹部の運動核神経細胞が陽性のほか, 変性, 脱落を呈していないオリブ核の神経細胞が陽性であった. 鳥取臨床科学 4(1), 93-108, 2011

Abstract

Spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA) is an adult-onset, X-linked recessive trinucleotide, polyglutamine (polyQ) disease, caused by expansion of a polymorphic CAG tandem-repeat in exon 1 of the androgen receptor (AR) gene. This disorder was first reported by Kennedy, Alter and Sung in 1968; therefore,