

臨床報告

Multiple calcifying epithelioma of Malherbe を伴った
筋緊張性ジストロフィー症の1例熱海総合病院 脳神経センター神経内科¹⁾東京女子医科大学 脳神経センター神経内科学教室²⁾ (主任：丸山勝一教授)ミウラ ヨウコ ・ ヤマネ キヨミ ・ ヤマウチ テルオ
三浦 庸子¹⁾²⁾ ・ 山根 清美¹⁾²⁾ ・ 山内 照夫¹⁾²⁾ハシモト コバヤシ イツロウ マルヤマ ショウイチ
橋本しをり¹⁾²⁾ ・ 小林 逸郎²⁾ ・ 丸山 勝一²⁾

熱海総合病院内科

タカ ハシ マサ ヒロ オオ タ シュン ジ
高 橋 正 広・太 田 舜 二

熱海総合病院形成外科

フク ヤ ヤスヒコ ト ガ マサシ オカモト トシヒロ
福屋 安彦・梅雅 司・岡本 年弘

太田総合病院病理科

佐久間 秀 夫

(受付 平成元年3月6日)

緒 言

筋緊張性ジストロフィー症は筋症状の他に多彩な症状を呈する疾患として知られている。我々は、calcifying epithelioma (CE) を合併した筋緊張性ジストロフィー症の1例を経験したので、若干の文献的考察を加えて報告する。

症 例

患者：37歳女性。

主訴：歩行障害および四肢脱力感。

家族歴：特記すべきことなし。

既往歴：特記すべきことなし。

現病歴：昭和59年頃から転倒しやすくなった。昭和61年頃から次第に歩行困難が出現し、手を握

ると開きにくいことに気がついた。昭和62年8月には、糖尿病を指摘され、同年9月、四肢脱力などの精査のため入院となった。

一般理学的所見：血圧120/70mmHg、脈拍90/分・整。頭頸部：貧血なし、黄疸なし、前頭部脱毛、両側白内障を認めた。胸部：心雑音なし、肺呼吸音正常。腹部：肝脾触知せず。四肢・皮膚所見：左上肢に径約1~2cmの比較的硬い、深在性の皮下腫瘍2個、頭部に径約3cmの同様な皮下腫瘍を2個認めた(写真1)。

神経学的所見：意識；清明。知能；I.Q. 55。ミオパチー顔貌。脳神経系；胸鎖乳突筋の筋萎縮、筋力低下あり。運動系；四肢遠位部優位な筋萎

Yoko MIURA¹⁾²⁾, Kiyomi YAMANE¹⁾²⁾, Teruo YAMAUCHI¹⁾²⁾, Shiori HASHIMOTO¹⁾²⁾, Itsuro KOBAYASHI²⁾ and Shoichi MARUYAMA²⁾ [Department of Neurology, Neurological Institute, Atami General Hospital¹⁾ Department of Neurology (Director, Prof. Shoichi MARUYAMA), Neurological Institute, Tokyo Women's Medical College²⁾], Masahiro TAKAHASHI and Shunji OTA [Department of Medicine, Atami General Hospital], Yasuhiko FUKUYA, Masashi TOGA and Toshihiro OKAMOTO, [Department of Plastic Surgery, Atami General Hospital], Hideo SAKUMA [Department of Pathology, Ota General Hospital] : Myotonic dystrophy with multiple calcifying epithelioma of Malherbe



写真1 左上肢伸側にみられた皮下腫瘍

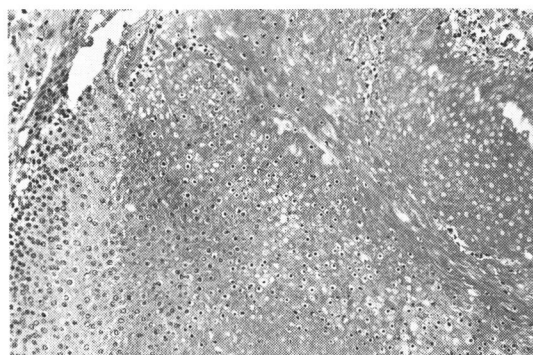


写真2 腫瘍内は上皮細胞即ち好塩基細胞様と shadow cell が集団をなしている

縮，筋力低下あり（握力；右4kg，左4kg），Grip myotonia（+），percussion myotonia（+），反射；深部反射は上肢で低下，下肢では消失，病的反射なし，感覚系；異常なし，協調運動；上肢正常，下肢検査不能，起立，歩行；不可。

一般検査所見：血清CK値144単位（正常10～120）と軽度高値を示した。胸部X線上，CTRは50％，心電図はII，III，aVf，V1～V5でnegative T，I° A-V blockを示していた。肺機能で，%VCが48％と低下していたが，血液ガスは正常範囲であった。また耐糖能異常を認めた。Ca，P，PTHは正常範囲であった。また，免疫学的検査として，免疫グロブリン定量，T cell，B cell 比，OKTシリーズ，リンパ球幼若化試験等施行したが，IgMが417mg/dl（50～200）と上昇していたのみで，他は正常範囲であった。

神経学的検査所見：頭部CT所見では基底核石灰化等も認めず異常なし。脳波では不規則なα波と速波を認めた。筋電図ではmyotonic dischargeと筋原性変化を認めた。筋生検では筋繊維の大小不同，円形化，中心核の増加を認めた。また，sarco-plasmic mass，ring fiberを認め，筋緊張性ジストロフィー症に合併した所見であった。

上肢および頭部の皮下腫瘍は形態学的には上皮細胞すなわち好塩基性細胞と shadow cell が集団をなし（写真2），さらに石灰化巣（写真3）もみられ，calcifying epithelioma（Malherbe）の典型像であった。

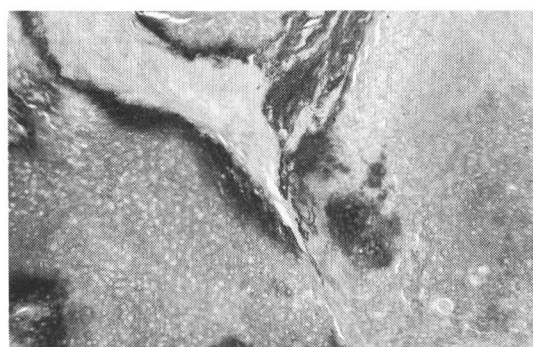


写真3 Shadow cell の中に石灰化像を認める

考 察

本症例は calcifying epithelioma（別名：Pilomatricomas，CE）を多発性に合併した筋緊張性ジストロフィー症と診断した。CEは皮下に0.5～5cmの硬結として触れる，hair matrix 由来の良性上皮性腫瘍である。まず，筋緊張性ジストロフィー症と無関係にCEを最初に報告したのは，1880年 Malherbe & Chenantais¹⁾である。次にCEと筋緊張性ジストロフィー症との合併例は（表1），1965年に Cantwell ら²⁾がはじめて1症例を報告している。Harper^{3,4)}は，1971年に姉妹例を発表し，さらに1972年には167例の筋緊張性ジストロフィー症を詳細に調べた結果，前述の姉妹例を含め7例の合併例を報告した。Harperは筋緊張性ジストロフィー症における合併率は4％で，一般人のそれより高率であるとし，CEが筋緊張性ジストロフィー症の遺伝子に基づくものであろう

表1 calcifying epithelioma (CE)を合併した筋緊張性ジストロフィー症に関する報告

1965年：Cantwell & Reed が初めて筋緊張ジストロフィー症との合併例を1症例報告
1972年：Harper が両疾患の合併7症例を報告
1974年：藤田らが4例の合併例を報告
1978年：Chiaramonti が2合併例を報告
1981年：Aso, et al が1合併例を報告
1982年：Runne, et al が一例報告
1984年：小田嶋らが1合併例を報告
1986年：村上らが1合併例を報告
1988年：小田嶋らが2合併例を追加報告
1989年：著者ら(1例)

と述べている。本邦では1974年に藤田ら⁵⁾が4例の合併例を報告し、免疫不全との関係に着目している。1978年に Chiaramonti ら⁶⁾が2例報告、1981年には、Aso ら⁷⁾は1例報告し、文献の検討を加えて、筋緊張性ジストロフィー症におけるCEは一般人のCEよりも多発性で、かつ頭部にみられる頻度が高いとしている。1982年には Runne ら⁸⁾が42歳女性例を報告、1984年には小田嶋ら⁹⁾の1例、1986年には村上ら¹⁰⁾の1例報告、1988年にも小田嶋ら¹¹⁾の2例の報告がある。我々の症例では免疫異常等は見い出されず筋緊張性ジストロフィー症とCEの合併の機序について何らかを示唆する所見は得られなかったが、今後の研究により筋緊張性ジストロフィー症とCEの関連がより明らかになることが予想される。そのためにはなるべく多数例での検討が不可欠であるが、我々の検索し得た症例と今回の我々の症例を含めて、現在まで21例の合併例の報告があるのみである。これはいままでもCEが筋緊張性ジストロフィー症の皮膚病変として注目されておらず、頭部に多く頭髮に覆われていて、患者が苦痛を訴えない等の理由で見逃されていた可能性が考えられる。しかし、現時点では稀であり、今後も注意深く皮膚所見に注目し、同様の症例を蓄積し、両者の関係について検討していく必要があると考えられ本症例を報告した。

結 語

1. calcifying epithelioma の多発した筋緊張性

ジストロフィー症の1例を報告した。

2. calcifying epithelioma は、遺伝性多組織性疾患である筋緊張性ジストロフィー症の皮膚症状の一つとして可能性があり、今後も注目すべき病変と考えられた。

本論文の要旨は、第42回日本神経学会東北地方会(1988, 3, 5 仙台市)において発表した。

文 献

- 1) Malherbe A, Chenantais J: Note sur l'epitheliome calcifié des glandes sébacées. Prog Med 8: 826-828, 1880
- 2) Cantwell AR Jr, Reed WB: Myotonia atrophica and multiple calcifying epithelioma of Malherbe. Acta Derm Venereol 45: 387-390, 1965
- 3) Harper PS: Calcifying epithelioma of Malherbe. Arch Dermatol 160: 41-44, 1972
- 4) Harper PS: Calcifying epithelioma of Malherbe and myotonic dystrophy in sisters. Birth Defects 7: 343-345, 1971
- 5) 藤田長久, 猪股成美, 生田房広ほか: 良性皮膚腫瘍を伴った筋強直性ジストロフィー症一特に石灰化上皮腫を中心に. 日本臨床 32: 554-559, 1974
- 6) Chiaramonti A, Gilgor RS: Pilomatricomas associated with myotonic dystrophy. Arch Dermatol 114: 1363-1365, 1978
- 7) Aso M, Simao S, Takahashi K: Pilomatricomas: Association with myotonic dystrophy. Dermatologica 162: 197-202, 1981
- 8) Runne U, Chliff G, Zentner J: Multiple Pilomatricoma als Symptom der Myotonia dystrophica Curschman-Steinert. Hautarzt 33: 271-275, 1982
- 9) 小田嶋奈津, 小寺 実, 古川哲雄: 石灰化上皮腫を伴った筋緊張性ジストロフィーの1例. 神経内科 21: 322-324, 1984
- 10) 村上信幸, 紙本 薫, 櫻井信夫ほか: 筋緊張性ジストロフィーにおける multiple calcifying epithelioma of Malherbe. 臨床神経 26: 505-508, 1986
- 11) 小田嶋奈津, 古川哲雄: 筋緊張性ジストロフィーの皮膚病変. 神経内科 29: 595-598, 1988