

1. 小児の遺伝性運動・感覚性ニューロパチー 3例の臨床および生検腓腹神経の病理学的検討

(小児科)

杉江 陽子・洲鎌 盛夫・洲鎌 倫子・
香坂 忍・宍倉 啓子・大沢真木子・
鈴木 陽子・杉江 秀夫・福山 幸夫

小児の遺伝性運動・感覚性ニューロパチー(HMSN)のうち3例に腓腹神経生検を行なった。臨床および生検神経の病理学的検討の結果、2例は典型的はDyck分類HMSN type Iの兄弟例。他の1例はHMSN type IIと思われた。

小児期早期発症例の中には、Dyckの分類にあてはまらない機能的予後不良なHMSN(Ouvrier:1981)もあり、HMSN type IIの症例については、Ouvrierらの報告例の特徴を一部共有しており、今後も慎重な経過観察を要すると思われた。

病因論的に、DyckらはHMSN type Iにおいて、軸索障害一次説を提唱している。自験例兄弟例においては、症状を有する兄の方の生検腓腹神経に軸索萎縮が多く認められたことは、HMSN type 1の病因を考えるうえで、一つの興味ある所見と思われた。

2. 筋萎縮性側索硬化症における筋病変

(神経内科)

北村 英子・山根 清美・小林 逸郎・
竹宮 敏子・丸山 勝一

目的と方法：1977年より85年7月までに当科に入院し筋生検を施行した筋萎縮性側索硬化症(ALS)33例の骨格筋病変および血清CPK値について検討した。

結果：①すべての症例で神経原性変化である小角化線維あるいは大小群集萎縮を認めた。②33例中17例(51%)で筋原性変化を認めた。③33例中7例(21%)においてCPK高値を認めこれらの症例の一部では中心核、横断面円形化などの変化に加え、myolysis, phagocytosisなどの筋原性変化を認めた。

考察：ALSにおける筋原性要素の混在については111例中75例に認めたという多数例での報告があるが、今回我々の検討でも約半数に認められ

た。CPK上昇群と非上昇群を比較すると、前者では男性に多く、筋生検上myolysis, phagocytosisなど筋の破壊性病変に関連したと考えられる所見を認め、従来の報告と一致した。

3. Total ophthalmoplegiaを伴う分類不能の先天性ミオパチーの姉弟例

(小児科)

宍倉 啓子・鈴木 陽子・大沢真木子・
平山 義人・粟屋 豊・斉藤加代子・
中田恵久子・福山 幸夫

先天性ミオパチーは、乳児期よりfloppyで、進行が顕著でなく、組織学的には筋構造の異常を特徴とする疾患群である。外眼筋麻痺を伴う事はまれである。我々は最近、全外眼筋麻痺を伴う分類不能の先天性ミオパチーの姉弟例を経験したので報告する。臨床像：症例1(7歳、男子)、症例2(10歳、女兒)、両例共、運動発達は遅延し、独歩開始は2歳。知能正常。症例1では5歳より運動退行がみられた。CPKは症例2で経過と共にやや上昇。筋電図：症例1, myogenic, 症例2, neurogenic patternが一部の筋にみられた。筋生検所見：症例1, type 1 hypotrophy, small fiber grouping, type grouping, angulated fiber ⊕等neurogenicの要素が強く、肥大線維は例外なくII型線維で高率にwhorled fiberがみられた。症例2, type 1 predominance, angulated fiber ⊕, まれにphagocytosis, rimmed vacuole ⊕, 萎縮筋, 肥大筋共にtype specificityはなし。成因として筋分化が開始する胎生18週以降から続く神経因子の関与が示唆された。

4. Disseminated eosinophilic connective tissue diseaseと考えられる1症例

(リウマチ痛風センター)

谷口 敦夫・西岡久寿樹
(成人医学センター) 西島 明子

好酸球の末梢血液中への著しい増加と組織への浸潤を呈する疾患に播種性好酸性結合織病(Disseminated eosinophilic connective tissue disease, DECD)がある。今回、我々はDECDが疑われる症例を経験したので報告する。

症例は63歳、男性である。昭和59年6月に高熱