- 13) 水野悌一・他：小児科診療。31：569, 1968.
 14) 多田啓也・他：臨床と研究。51：1541, 1974.
 15) 千葉峻三：小児科診療。33：1527, 1970.
 16) 上境勉・他：脳と発達。5：281, 1973.
 17) 山本正道・他：医療。26：913, 1972.

質 問 鳥取大 上平 用
 文献上8才で severe Tophi を認めた症例が報告されているが、関節痛など訴えた症例があるかどうか。

Marinesco Sjögren 症候群の2例

長崎県立整肢療育園

富 村 健・河 合 尚 志
 松 下 明 成・川 口 幸 義

Two Cases of the Marinesco-Sjögren Syndrome

By

K. Tomimura, A. Matsushita,
 T. Kawai & Y. Kawaguchi

Nagasaki Prefectural Crippled Children's Hospital

We encountered two patients who showed the characteristic features of the Marinesco-Sjögren syndrome.

They showed cerebellar ataxia, congenital cataract and retarded physical and mental maturation.

Pes planovalgus and brachydactylia of 4th toe were seen in both cases. In addition, elongation of the index finger was found in one case.

The finding of pneumoventriculography showed the atrophy of the cerebellum.

Their parents were consanguineous.

ルーマニアのマリネスコが1931年に1家系で4例を、その後20年を経てスウェーデンのシェーグレンが6家系から14例を集めて報告してから、初めて学会の注目をひき、両教授の名をとって、その症候群と呼ぶようになった。その主徴候は、先天性白内障、小脳性失調、知能および身体の発達障害である。最近、われわれがとりあつかった患児の中にも、血族結婚で、小脳性失調、先天性白内障、知能および身体の発達障害などを合併した症例2例を経験したので個々の症例について報告する。

症 例

症例(1)

14才 女(図1)

(既往歴)

妊娠中、母体に異常なし。満期安産で生下時体重3,180g。仮死なく、黄疸も中等であった。

(家族歴)

両親が血族結婚でイトコ同志である。親類にも同様の患児が1人おり、その両親も血族結婚である。両親と17才の姉は健康である。

(現病歴)

生後6ヶ月まで特に異常を認めていないがこの頃2～3日高熱が続き、その後やせが目立つようになった。生後7ヶ月を過ぎてから身体がグニャグニャしておんぶしにくいということで、母親が運動の遅れに気付いている。首固定3才、はいはい、お座り、4才と遅く、つかまり立ちができるようになったのは、5才の終り頃である。なお3才の時に両眼が全体的に白くなり、視力障害をきたし、白内障の診断のもとに手術

図

左：症例(1)

1

右：症例(2)

を受けている。

(現症)

身長 144.6 cm 体重 29 kg 頭位 50 cm と標準より小さい。頭髪は正常である。視力は両眼とも 0.08 であり、眼鏡によってもあまり矯正されない。胸廓が

薄い以外は胸腹部に特記すべき所見なし。両手の人さし指が正常よりも長く、両下肢に外反扁平足と第4趾の短縮症を認める(図2)。

見当識は正常であるが、知能は低下し IQ は 45 である。会話は幼児語で緩慢である。四肢の腱反射は正常ないしやや減弱しており、筋の緊張も低下している。軽度の水平眼振と協同運動の拙劣さと測定障害を認める。感覚障害はなく病的反射も出現しない。起立位の保持は体幹の動揺が激しくできない。歩行は歩行補助車であり、失調性である。

(検査所見)

一般検査、血清電解質、肝機能、検尿ともに特記すべき所見なし。梅毒血清反応(一)血清蛋白分画で α_2 グロブリンの増加を認めた。染色体検査では数的にも質的にも異常は認められなかった。脳波において特記すべき所見を認めず、気脳写において小脳萎縮の所見を得たが、側脳室の拡大はなかった(図3)。

症例(2)

18才 女

(既往歴)

満期安産で仮死なく、生下時体重も普通であった。

(家族歴)

両親は血族結婚でイトコ同志である。両親、20才の姉、15才の妹ともに健康である。

(現病歴)

首が固定したのは1才であり、はいはいができるよ

図 2

上：人さし指が長い

下：第4趾短縮症と外反扁平足

図3 気脳写による小脳萎縮の示唆
上：症例(1) 下：症例(2)

うになったのは3才である。4才の時より不十分であるが食事は自分でとれるようになった。5才の時本園初診、この時未だつかまり立ち不十分。6才でつかまり立ちが可能となり、つたい歩きもやっとできる程度となったが膝立ち不十分。7才の頃より膝立ちができるようになり、10才の時に本園に入園している。5～6才の頃より視力の減退をきたしていたが、10才の時に白内障の診断のもとに手術を受けている。なお18才の現在まで月経はない。

(現症)

身長 146 cm, 体重 32 kg, 頭位 52 cm

毛髪正常。視力は右 0.08 左 0.02。聴力正常。胸廓が薄い他は胸腹部に特記すべき所見なし。両下肢に外反扁平足と第4趾の短縮症を認める。知能は低下しIQは36以下である。しかし、見当識は正常。会話も幼児語であるがはっきりしている。腱反射は正常であり眼振や測定障害などはない。感覚障害もなく病的反射も出現しない。筋の緊張は低下している。入園後、松葉杖歩行を習得しているが、失調性歩行であり不安定である。

(検査所見)

血清蛋白分画に α_2 グロブリンの増加を認める他は、血液尿検査に特記すべき所見なく、染色体も正常であった。脳波検査において異常所見なく、気脳写で小脳萎縮の所見はあったが、側脳室の拡大はなかった。

(2症例の要約)

2症例を要約すると、第1に血族結婚があげられ、2症例ともイトコ同志の結婚である第2に小脳性失調があり、両者とも歩行器と松葉杖を使用しているが、失調性の歩行を呈している。第3は先天性の白内障であり、2症例とも両眼の手術を受けている。第4は精神身体の発達遅延があり、2例ともIQが低く、身体 of 発達も正常以下である。さらに2例とも月経は今だにない。第5には骨格変形があげられ、2症例とも外反扁平足と第4趾の短縮症があり、第1例は両手の人さし指が長いという特徴を持っている。第6に、両例に気脳写による小脳の萎縮が示唆され、第7に血清蛋白分画の α_2 グロブリンが高いという特徴が認められたが、この意義は明らかでない。

結 語

近年、肢体不自由児施設においては、脳性麻痺児をとりあつかう機会が年々増えているが、神経学の進歩とともに脳性麻痺の中から分離できる疾患が報告されてきている。今回報告した Marinesco-Sjögren 症候群の2症例も失調型脳性麻痺として入園し、訓練を続けていたものである。本疾患が脳性麻痺失調型として見誤られる危険性は大きく、診断に当っては白内障や遺伝関係に留意しなければならない。

肢体不自由児施設においては、本疾患ならびに類似疾患の潜在する可能性が高く、今後さらに詳しく調査検討していきたい。

文 献

- 1) The Marinesco Sjögren syndrome. W. W. Felton Norwood, Jr, M. D. The Journal of Pediatrics. Vol. 65, No. 3.
- 2) Cerebellar ataxia, congenital cataracts, and retarded somatic and mental maturation Milton Alter, M. D. etc. Neurology. 12: 836-847.
- 3) Marinesco Sjögren 症候群について。清水万喜生・他。臨整外。1972年11月。
- 4) Marinesco Sjögren 症候群の3同胞例。藤井

- 薫・他. 臨床神経, 4(4), 269.
 5) Hereditary oligophrenic cerebellolental degeneration. 椿忠雄・他. 臨床神経, 6(8): 485.

質問 鳥取大 上平 用
 初潮をみないということですが, Hypothalamus
 ないし脳下垂体に異常を認めないか.

血友病 A の右大腿偽腫瘍に対する手術経験

鳥取大学医学部整形外科学教室

山 根 実・前 山 巖

A Case Report of Hemophilic Pseudotumor of the Right Thigh

By

M. Yamane and I. Maeyama

From the Department of Orthopedic Surgery,
Tottori University School of Medicine

A 24-years-old male with hemophilia-A developed a large hemophilic pseudotumor of the right thigh, which was treated by subtrochanteric amputation of the femur. The preoperative level of antihemophilic globulin (A. H. F.) was 0.5 %, and clotting time was prolonged over 35 minutes. The dose of 30 u/kg of A. H. F. was administered preoperatively and 3 vials were added during operation.

Postoperatively the dose of 30u/kg/day of A. H. F. was given by the method of divided drip infusion three times a day for a week, following by gradual decrease of the doses. The wound was partially opened twice and healed 10 weeks after the operation.

われわれは最近, 右大腿部に発生せる血友病性偽腫瘍に対し, 外科的治療を行なったので報告する。

症 例

24才 男

主訴: 右大腿有痛性腫瘍形成および歩行障害

現病歴: 3才の時, 軽い頭部の外傷で意識消失し, 血小板減少性紫斑病による出血と診断された。昭和35年(中学1年生)自転車で転倒し, 右大腿骨亀裂骨折をきたし治療を受け, 歩行可能となったが軽度の腫脹は続いていた。昭和47年右大腿部の腫脹は増大し某病院に入院, 出血傾向ありとして鳥取大学医学部第2内科を紹介され, 血友病Aと判明入院した。同内科入院中の昭和47年12月, 急に右大腿部の脱力をきたし歩行不能となった。骨折として姑息的治療を受け昭和48年6月骨癒合完予, 退院した。同年12月再び

同部に病的骨折をきたし, 手術をすすめられたが拒否した。昭和49年1月整形外科に紹介され, 股関節離断をすすめられた。同年7月2日にいたり手術を希望して入院した。

家族歴: 父親の家系に出血傾向を有した者はなく, 母親の同胞は全て女性で母親に出血傾向はない。また従兄弟にも血友病様疾患はない。

入院時所見: るい瘦, 貧血が高度で歩行は不能。右大腿上中1/3より膝関節にわたり紡錘形の腫大あり, 最大周径は67cmであった。腫大部は弾性硬で表面平滑, 発赤軽度, 局所熱感があり, 搏動および静脈怒張はない。圧痛軽度, 異常可動性があり腫大部末梢外後方に暗紫色の色素沈着をみる。股関節は両側共可動性良好で, 膝関節は右側伸展拘縮, 左は自動115°~180°可動, 足関節は右135°, 左115°の尖足位をとる。右下腿は筋萎縮著明であった。ベッド上起座でのA. D.