家族性痙性対麻痺の1例

社会保険田川病院整形外科

小宮 節郎・柴 山 慶

西見 文紀・百武 康介

田中 博之

久留米大学整形外科

井上 明生

A Case of Familial Spastic Paraplegia

by

Setsuro Komiya, Kei Shibayama, Fumiki Nishimi

Kousuke Hyakutake and Hiroyuki Tanaka

Division of Orthopaedic Surgery,
Shakai Hoken Tagawa Hospital

Akio Inoue

Department of Orthopaedic Surgery,
Kurume University School of Medicine

A case of familial spastic paraplegia (FSP) was reported. The patient was a 47-year-old male having a long clinical course since an adolescent time when he first had difficulties in walking. The neurological features were compatible with FSP on account of familiarity, spastic paraplegia, negative cerebellar sign, negative sensory disturbance and normal intelligency. For adduction deformity of the hip adductor tenotomy and neurectomy of the anterior branch of the obturator nerve was carried out, and for the equinovarus deformity of the foot the lengthening of the tendo calcaneus by White's technique. Magnetic resonance imaging (MRI) revealed the decrease of the anteroposterior diameter of the thoracic spinal cord, which might correspond to the demyelination of the lateral spinal cord.

はじめに

家族性痙性対麻痺 (Familial spastic paraplegia) は下肢の痙性対麻痺を主徴とする遺伝性疾患である。脊髄の錐体路が主な責任病変部位だと考えられているが、後索や脊髄小脳路などにも変化が認められるため、フランス、イギリス、アメリカ、日本では脊髄小脳変性症の一型として考えられている。まれな疾患であるせいか、本症の画像診断の特徴性を述べた報告は少ない。ここに示す一例では、脊髄前後径の減少を示す MRI 像を認めることができたので報告する。

症 例

患者：47 才、男性

主訴：歩行障害

既往歴：特記すべきことなし

家族歴(図1)：両親は血族結婚ではない。同疾患と思われる同胞兄(50才)、甥(25才)、母方の叔父が存在する。それに、母方の祖父に同様の痙性歩行をみていたとのことである。

兄は20才頃に歩行障害が出現し始め、その後、緩除に進行し、両下肢痙性歩行の状態になっている。しかし杖は必要とせず、歩容からすれば弟より軽症と思わ

図1 家系調査。兄、甥、叔父、祖父にも発症をみている。

れる。両股関節内転筋、両アキレス腱に拘縮を認める。筋力の低下、知覚障害はない。下肢腱反射の亢進、病的反射とクロームスを認める。上肢には著変を認めず、球麻痺症状や知脳障害はみえていない。

甥も20才を過ぎてから同様の病状が出現したが、病歴期間が短く程度は軽い。

現病歴：妊娠中、分娩には異常なし。新生児期、乳幼時期を通して発育障害には気付いていない。小学校時代はランニングでは人より多少遅かったが、とくに目立ったものではなかった。中学2年時のマラソンでは、かなり遅く、走り方がおかしいと人に指摘されていた。16才から約4年間を病院の配膳係として、20才より肉屋に勤務するも、仕事には支障なく、ADLにおいても軽度の歩行障害をみる程度であったので、長年の間放置していた。32才頃より両下肢がひきつような感じを強く覚え、痙性麻痺の程度が年毎にひどくなってきた。37才頃には一本杖を使用するようになった。42才時、某国立病院を受診し、脊椎造影検査などを受けるも診断が確定せず特別の治療を受けていない。

入院時現症：身長167 cm、体重53 kg、一般内科所見は正常である。

神経学的所見：意識・知能は正常である。脳神経系では眼球運動、瞳孔、眼底に異常はない。顔面筋萎縮はなく、舌の萎縮・線維束性攣縮もみない。言語・嚥下障害もなかった。

運動機能では、上肢は筋トームス・筋力ともに正常であり、協調運動の障害は認めないが、腱反射が両側ともにやや亢進していた。病的反射はみなかった。下肢は股関節内転筋とアキレス腱に拘縮を認め、痙性鋳み足歩行、内反尖足変形をみている(図2)。筋力は全体的に徒手筋力テストで4程度の若干の低下を示していた。腱反射は膝蓋腱、アキレス腱ともに両側で著明な亢進を示し、クロームスの出現、Babinski陽性所見を認めた。

図2 歩容。痙性鋳み足歩行で内反尖足変形をみる。

下顎反射はやや亢進、腹壁反射は両側ともに認めた。表在知覚(触感、温・痛覚)、深部感覚(関節覚、振動覚)ともに正常であった。Romberg徴候は陰性で、自律神経症状、膀胱直腸障害を認めなかった。

検査所見：尿、便、末梢血液、血液生化学、血清学、心電図・胸部XPで異常所見はなかった。頭部CTでは脳動静脈奇型などの異常をみなかった。脳波は基礎波がslow α 波でびまん性出現の傾向があり、発作性波はない。髄液は外観・圧・細胞数・蛋白ともに正常で、ATL V抗体も認めなかった。脊椎造影像では胸髄中間部は上位腰髄部に対し、0.6~0.7倍程度の前後径・左右径しか描出されなかった(図3)。それを如実に示したのはMRI像においてである。Scaleを対照として脊髄の前後径を測定すると、頸髄中間部では約7.5 mmと

図3 脊椎造影像。胸髄中間部での脊椎の前後径・左右径の狭小化を示す。

図4 頸髄から上位胸髄にかけてのMRI像。頸髄中間部は約7.5 mmだが、上位胸髄では約4.5 mmの前後径しか示さなかった。

正常範囲内だが、上位胸髄では約4.5 mm (図4)、胸髄中間部では約3.5 mmの大きさしか示さなかった。

ちなみに、上位腰髄部では約6.5 mmであった(図5)。入院後経過：鉢み足・内反尖足歩行の改善のために股関節内転筋の部分切離に加え、閉鎖神経外枝の切離術を、さらにWhite法によるアキレス腱延長術を両側同時に行い、術後6週間のギプス固定ののち、歩行訓練を開始した。経過は順調で著明な歩行改善を認めた。術後1年半の現在、増悪傾向はみえていない。

図5 胸髄中間部から腰髄上部にかけてのMRI像。胸髄中間部では約3.5 mm、上位腰髄部では約6.5 mmの脊椎前後径であった。

図6 脊椎横断面。下行路の皮質脊髄路が病巣と考えられた。

考 察

本症例の神経学的特徴は知覚障害・筋萎縮を伴わない下肢痙性対麻痺である。表在知覚障害がないという点から脊髄視床路を、深部知覚障害を認めないという点から後索の病変を除外し得る。また、筋萎縮・線維性攣縮がみられないことより下位運動ニューロン障害を否定することができる。すなわち、錐体路(皮質脊髄路)、脊髄小脳路が責任病変部と考えられる(図6)。

下肢だけの痙性体麻痺であることから、腰髄以上の中枢性障害と考えられるが、その可能性を末梢より中枢側にむかって列記すると次のようになる。

1. 脊髄レベル：胸髄以下の障害の場合。ただし、頸髄病変でも髄外腫瘍の初期には下肢へゆく線維のみに

表 1 診断の手引き (厚生省特定疾患脊髄小脳変性症調査研究班)

脊髄小脳変性症とは、運動失調を主症状とする原因不明の変性疾患の総称である。臨床的にはつぎの特徴をもつ。
1. 発病は緩徐で、経過は進行性である。
2. 病型によっては、しばしば家族性に発現する。
3. 症状の主体は、運動失調であるが、症例によっては、錐体路、錐体外路徴候、末梢神経による症状および脊柱彎曲、足変形などを伴うことがある。
4. 病型にはつぎのものがある (本研究班における暫定的分類)。
I. 主として小脳障害を示す型 晩発性小脳皮質萎縮症、オリープ橋小脳萎縮症など。
II. 脊髄小脳型
III. 主として脊髄障害を示す型 Friedreich 型運動失調症、遺伝性痙性対麻痺など。
5. 発症年齢は、多くの場合 前項 I は50歳前後、前項 II は中年期、前項 III は思春期以前である。
付: 関連疾患として代謝障害、中毒、免疫異常に伴うつぎのようなものがある。 Refsum 症候群、Bassen-Kornzweig 症候群、Hartnup 病、亜急性脊髄小脳変性症 (癌性)、びまん性プルキンエ細胞萎縮症 (中毒性)、Louis-Bar 症候群など。

が障害されて、一時両下肢のみの障害があることがある。

2. 脳幹部レベル: 橋底部の血管性障害。傍正中動脈の血栓で小さい軟化巣ができ、必ずしも脳神経麻痺を伴っていない。

3. 大脳皮質レベル: 前頭葉運動野の下肢の中枢が両側性に障害された場合、parasagittal meningioma, 両側前大脳動脈閉塞または前交通動脈の動脈瘤, 上矢状洞閉塞, 両側慢性硬膜下血腫などがその可能性として挙げられる。

また, CP の一型である先天性痙性両麻痺 congenital spastic diplegia, Little 病も挙げられる。

青年期に発症し緩徐ながらも漸次進行しているという特徴を考えると、血管性病変よりも変性疾患を考えやすい。脊髄の変性疾患としての筋萎縮性側索硬化症 ALS は長い臨床経過と下位運動ニューロン障害を含まない点で除外しうる。脊髄空洞症 syringomyelia は解離性知覚障害がない点や MRI 像の特徴性より否定できる。

脊髄小脳変性症の診断基準は表 1 のごとくになっている。このなかで脊髄型といわれるのは Friedreich 失調症と家族性痙性対麻痺である。両者とも遺伝傾向はあるも、後者は脊髄側索²⁾と脊髄小脳路を病変としているのに対し、前者では脊髄後索をもさらに病変としている。したがって、診断としては家族性痙性対麻痺が妥当と考えられる。家族性痙性対麻痺 Familial Spastic Paraplegia (FSP) は便宜上病像により純粋型 Pure FSP と混合型 Complicated FSP に大別されている。Complicated FSP とは知能障害、けいれん発作⁴⁾、視

神経萎縮³⁾、錐体外路障害、筋萎縮などの随伴症状を認める場合である。事実、剖検にて脊髄側索の他に後索、脊髄小脳路、前角細胞にも病変を認める症例があり、本疾患の位置づけを難しくしている次第である。FSP の遺伝形式には常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、伴性劣性遺伝など遺伝異質性を示すとされているが常染色体優性遺伝形式が多いようである⁵⁾。われわれの症例では詳しい家系調査が行えず遺伝形式を確立することができなかったが、常染色体劣性遺伝の場合は歩行障害の発症年齢が低く、随伴症状を伴い、進行も比較的に早いことより、常染色体優性遺伝の可能性が高いと思われる。

FSP の画像診断の特徴性を述べた報告は少ない。小林¹⁾は spinal cord の atrophy を全長にわたって認めている。われわれの症例でも MRI によって胸髄の前後径の減少を認めることができたが、これは胸髄側索路の脱髄と密接に関連しているのかもしれない。

結 語

1. 思春期に発症し、進行性の下肢痙性対麻痺症状を示した 47 才の男性に遺伝性発症を認め家族性痙性麻痺と診断した。

2. MRI にて胸髄前後径の減少をみた。

3. 本疾患では脊髄側索路の脱髄を病変とすることが多いことから、この MRI 像は胸髄部での脱髄状態を示しているのかもしれない。

参 考 文 献

- 1) 小林直紀: 痙性対麻痺の脊髄撮影像と鑑別診断. 日獨

医報, 31: 32-42, 1986.

- 2) 黒田重利・他: 家族性痙性対麻痺から筋萎縮性側索硬化症へ移行した1剖検例. 神経内科, 16: 543-547, 1982.
- 3) 中根一好・他: 遺伝性痙性対麻痺の一家系. 小児科臨床, 39: 157-161, 1986.
- 4) 太田 光・他: 痙攣発作と脳動静脈奇型を合併した家族性痙性対麻痺の1例. 内科, 55: 338-340, 1985.
- 5) 高橋 昭・他: 神経内科領域における痙性対麻痺. 日獨医報, 31: 9-19, 1986.

質 問 山口大学 富永 俊克

- ① 下肢の拘縮を認めたという症例口演であったが、股、膝関節の拘縮の有無は？
- ② 他動運動に対する抵抗は如何？

解 答 社会保険田川病院 小宮 節郎

- ① 股関節の内転拘縮と足関節の内反尖足はみまし

たが、膝関節には軽度の屈曲拘縮しかみませんでした。

- ② Spasticity を認めたが、各関節は他動的に動かした。

質 問 宮崎県立こども療育センター 岡本 義久

最近、私達は、家族性で、下肢に痙性麻痺が進行している症例を、経験しましたが、上肢にも痙性出現し、ウイルス性と診断いたしました。先生御経験ありましたら、お教え下さい。

解 答 社会保険田川病院 小宮 節郎

HAM も疑い、ATLV 抗体値を調べてみましたが、異常値を認めませんでした。