

## ジストニアを呈する 16q linked autosomal dominant cerebellar ataxia (16q-ADCA) 症例

菅原 正伯<sup>1)\*</sup> 鎌田 幸子<sup>2)</sup> 豊島 至<sup>3)</sup>

### A case of 16q linked autosomal dominant cerebellar ataxia (16q-ADCA) presenting dystonia

Masashiro Sugawara, M.D., Ph.D.<sup>1)</sup>, Sachiko Kamada, M.D., Ph.D.<sup>2)</sup> and Itaru Toyoshima, M.D., Ph.D.<sup>3)</sup>

<sup>1)</sup>Department of Neurology, Akita University Graduate School of Medicine

<sup>2)</sup>Medical School Faculty, Akita University Graduate School of Medicine

<sup>3)</sup>Division of Neurology, National Hospital Organization Akita National Hospital

(臨床神経 2015;55:432-433)

2014年8月13日

拝啓

本誌54巻8号に掲載されました症例報告「左右差の強い下肢ジストニアをみとめた spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31) の1例」(臨床神経 2014;54:643-647)を興味深く拝読いたしました<sup>1)</sup>。IP<sub>3</sub>R1欠失マウスでの検討に基づき、小脳失調とジストニアの関連が注目されており、遺伝性小脳失調症、遺伝性ジストニア患者におけるジストニア、小脳失調の診察記録の重要性が示されています。

62歳時「四肢回内回外運動拙劣、指鼻試験拙劣などの四肢失調をみとめた」と記述されていますが、この時点では失調に左右差は存在しなかったと理解してよろしいでしょうか。77歳、橋梗塞発症時の所見に「左優位の四肢・体幹失調がみられた」と記載されています。この判断根拠となった診察所見をお示しいただきたく存じます。左上肢にもジストニアが存在していた可能性はないでしょうか。上肢での表面筋電図は施行されていますでしょうか。「衝動性眼球運動と眼振」には左右差が存在しなかったでしょうか。小脳失調の左右差を遺伝性脊髄小脳変性症で意識したことが少なく、ジストニアで説明することはできないかと考えた次第です。

私どもはジストニアをともなう 16q linked autosomal dominant cerebellar ataxia (16q-ADCA) を 2006 年の神経学会総会で発表しております<sup>2)</sup>。自験症例は 57 歳時に左下肢の突っ張り、足指の背屈による歩行障害で発症した男性です。左下肢に加えて、右上肢にもジストニアをみとめました。頭部 CT で両側大脳基底核の石灰化をみとめ、Ellsworth-Howard 試験の結

果から偽性甲状腺機能低下症 II 型と診断して、眼で見える神経内科で紹介いたしました<sup>3)</sup>。このときすでに小脳萎縮をみとめ、病歴からアルコール性小脳萎縮症うたがいでしていました。失調性言語、嚥下障害、上下肢の失調は緩徐に進行し、2006年、69歳時に 16q-ADCA と遺伝子診断しました。脳内石灰化をきたす疾患が除外され、1) 両側基底核に病的な石灰化をみとめ、2) 進行性の神経症状を呈するばあいには Fahr 病 (特発性基底核石灰化症; IBGC) に該当することになります<sup>4)</sup>。本例では父親と父方のいとこに歩行障害をみとめました。SLC20A2、PDGFB の遺伝子異常については検討していません。基底核石灰化があってもほとんど無症状の症例も存在することから、自験症例のジストニアも、16q-ADCA (SCA31) による症状である可能性は否定できないと考えるにいたしました。

SCA31 は高齢発症が多く、他疾患を併発していることも多いため、ジストニアの解釈、原因診断には注意が必要で、各々の臨床症状の注意深い経過観察が重要であることを認識させていただきました。

敬具

※本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれも有りません。

### 文 献

- 1) 齊藤理恵, 菊野庄太, 前田明子ら. 左右差の強い下肢ジストニアを認めた spinocerebellar ataxia type 31 (SCA31) の1例.

\*Corresponding author: 秋田大学医学部附属病院神経内科 [〒010-8543 秋田市本道 1-1-1]

<sup>1)</sup> 秋田大学医学部附属病院神経内科

<sup>2)</sup> 秋田大学医学部医学教育部

<sup>3)</sup> 国立病院機構あきた病院神経内科

(受付日: 2014年8月26日)

- 臨床神経 2014;54:643-647.
- 2) 菅原正伯, 石黒英明, 渡辺純夫ら. 16 番染色体長腕に連鎖する優性遺伝性小脳皮質萎縮症の疾患頻度と臨床増の検討(会). 臨床神経 2014;46:1050.
  - 3) 菅原正伯, 豊島 至, 加藤一磨ら. 偽性副甲状腺機能低下症と局所性ジストニア. 神経内科 1998;49(suppl.1):206-207.
  - 4) 診断ガイドライン Fahr 病とは [Internet]. 岐阜: 岐阜薬科大学医療薬剤学大講座薬物治療研究室; 2014 Feb 24. [cited 2014 Aug 13]. Available from: [http://www.gifu-pu.ac.jp/lab/yakuchi/Med\\_Mol\\_Therp/Fahr\\_Study\\_files/f2\\_診断ガイドライン.pdf](http://www.gifu-pu.ac.jp/lab/yakuchi/Med_Mol_Therp/Fahr_Study_files/f2_診断ガイドライン.pdf). Japanese.