

ふらつきに対して連珠飲が有効と考えられた Machado-Joseph 病 (SCA3) の1例

○ 中江啓晴・熊谷由紀絵・小菅孝明

はじめに

Machado-Joseph 病は常染色体優性遺伝形式をとる脊髄小脳変性症であり、SCA3とも言われる。Machado-Joseph 病は原因遺伝子内のCAGリピートの異常伸長を認め、ポリグルタミンが神経細胞に蓄積して機能障害を起こすので、SCA1、SCA2、SCA6、SCA7、SCA17、DRPLA、ハンチントン病、球脊髄性筋萎縮症などと同様にポリグルタミン病に属している。中核症状として小脳性運動失調、錐体路徴候、ジストニアや著明な動作緩慢を主とする錐体外路徴候、末梢神経障害などを呈し、これらに進行性外眼筋麻痺、顔面ミオキミア、びっくり眼などの特徴的な症状が加わる。今回、ふらつき、すなわち体

幹部の運動失調に対して連珠飲が有効と考えられたMachado-Joseph 病の1例を報告し、若干の考察を加える。

症 例

【患者】 72歳女性

【主 訴】 ふらふらする

【既往歴】 高血圧 (アムロジピン5mg分1内服中)

【嗜好歴】 喫煙なし、飲酒なし

【家族歴】 兄、兄の息子が類症

【現病歴】 X13年7月に右足背部を骨折した。その後徐々に歩きにくさを自覚するようになった。改善がないためX12年7月に当科初診。体幹部優位の体幹部、四肢の運動失調、四肢腱反射の低下を認めた。このため8月に精

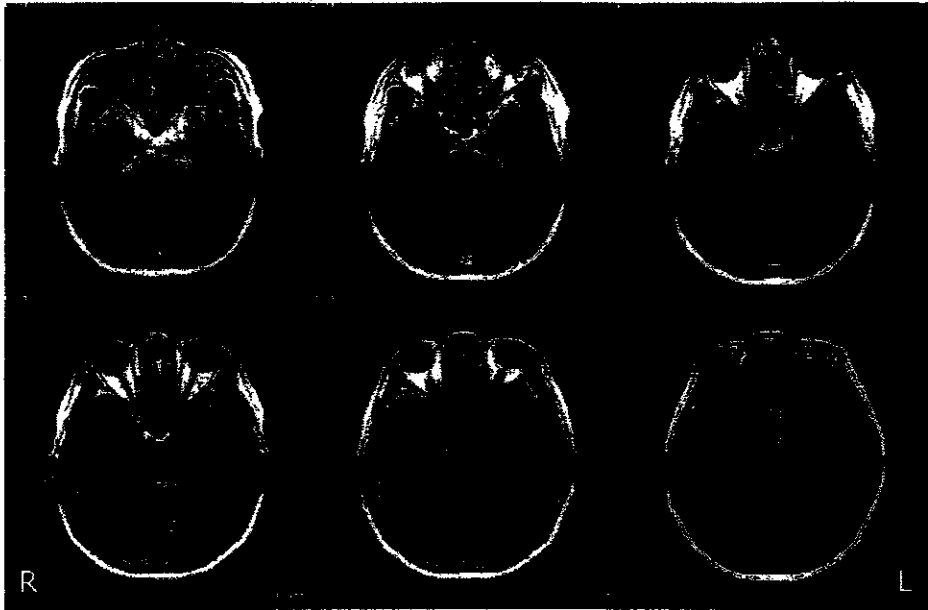


図1(上) 脳MRI FLAIR画像 水平断
図2(右) 脳MRI T2強調画像 矢状断
小脳上部を中心にびまん性の小脳萎縮、橋に軽度の萎縮を認める

査目的に入院。脳MRIで小脳上部の萎縮を認め、臨床症状、家族歴から遺伝性脊髄小脳変性症と診断した。遺伝子検査を行うと、MJD CAG repeat 解析でCAG repeat 15/67であり、CAG repeat expansionを認め、Machado-Joseph 病 (SCA3) と診断した。9月に自宅退院し、10月からタルチレリン10mg分2を開始し外来で経過を見ていたが、症状の改善はなく歩行は不安定であった。このためX年1月から漢方治療を行うこととなった。

【現 症】 身長152cm、体重57kg、血圧130/80mmHg 脈拍70