

2010（平成 22）年度在宅医療助成公募（後期）「在宅死亡症例の剖検報告」

長期生存しえたモザイク型 13 トリソミー症候群 7 歳男児の剖検例

今高城治¹ 塚田佳子¹ 山内秀雄² 有阪 治¹

¹獨協医科大学医学部小児科学

²埼玉医科大学小児科学

著者連絡先：

〒321-0293 栃木県下都賀郡壬生町北小林 880

今高城治（George Imataka M.D., Ph.D.）

TEL：0282-86-1111（+81-282-86-1111）

FAX：0282-87-2947（+81-282-87-2947）

e-mail：geo@dokkyomed.ac.jp

キーワード：13 トリソミー 長期生存 剖検 病理 嗅球 トルペード

【要 旨】

モザイク型 13 トリソミー症候群の剖検例について臨床経過とともに各種検査所見を加えて報告した。本剖検例は 13 トリソミー症候群の剖検報告としては文献的に最年長例である。

症例は 7 歳 4 か月の男児である。長期間の在宅管理中に誤嚥性肺炎にて死亡した。中枢神経系の剖検所見では両側の脳室拡大および両側海馬の萎縮性変化を認めた。解剖学的異常として嗅球形成不全および透明中隔の開窓分裂を認めた。本例のこうした中枢神経所見は、左右の大腦半球の融合が一部でもみられなかったため定義上は全前脳胞症にはあてはまらないが、その疾患概念に相当する最も軽症の脳形成異常症を合併したものと考察された。また神経病理学的には小脳皮質におけるプルキンエ細胞層の直下の顆粒細胞層でプルキンエ細胞の軸索が紡錘状に腫大したトルペードを多数認めていた。さらに分子層においてもその数は僅かではあるが異所性にトルペードを確認しえた。こうした神経病理学的な変化は過去に報告されている 13 トリソミー症候群の剖検例にはないものであり、長期生存しえた 13 トリソミー症候群に認められる特徴的な病理所見なのかもしれない。