

Case 18-2006: A 57-Year-Old Woman with Numbness and Weakness of the Feet and Legs

(New England Journal of Medicine 2006;354:2584-92)

【症例】57 歳女性

【主訴】下肢の無感覚、筋力低下

【現病歴】思春期に、瞳孔が拡大、固定、大きさも左右非対称なことに気がついた。その当時は原因不明であった。明りがある場所や夜には物が見えづらくなることがあった。起立性の症状は特に認めなかった。30 代前半の時に、無感覚がすねの表面やかかとまで広がった。患者自身はその感覚を「不快感、灼熱感、うずき」と表現した。40 代中盤になると、暗闇で階段を上り下りする時に不安定であると感じていた。つまさきの背屈ができず、カーペットや段差に引っかかることが多くなっていた。足部が稀に痛み、足底弓が高くなっているように感じていた。無感覚はさらに広がり左側の大腿部まで広がった。感覚異常も進み、冷たくぬれていると感じていた。また稀に毛布を足にかける行為が耐えられないようになっていた。47 歳の時、今回とは違う病院の神経内科を受診した。そのときの検査で固定し拡大した瞳孔が認められた。左は 8mm、右は 7mm であった。他の脳神経に関しては正常であった。運動強度は、上腕、股関節屈筋、大腿四頭筋、足底屈筋は 5/5 であったが、足部の背屈と回外は 4/5 であった。足部の内在筋には肥大が認められたが脚部にはみられなかった。凹足は認められなかった。血圧は体位の変動に影響されなかった。深部腱反射は腕やひざでは出現したが、くるぶし反射は出現しなかった。痛覚、触覚、深部感覚、位置感覚は両脚のひざから下では低下していた。ロンベルグ兆候は陽性であった。上肢、下肢ともに運動失調は認められなかった。つま先歩行はできたが踵歩行はできなかった。臨床検査値は、生化学、血算、肝機能、脂質、血漿タンパクの電気泳動、抗核抗体、血漿レアギンテスト、赤沈、ビタミン B12、葉酸、甲状腺刺激ホルモンについて調べたが、異常は認めなかった。クレアチニンキナーゼは若干の上昇を認めた。

電気生理学的検査では、sensory に関して、腓腹神経と浅腓骨神経は反応がなく、正中、橈骨、尺骨神経は活動電位が若干低く、潜時も長かった。Motor に関しては腓骨と脛骨神経はとても反応が小さく、伝導速度も遅かった。正中と尺骨神経は正常の振幅であったが、伝導速度は若干遅かった。針筋電図では左の長母趾伸筋と内側腓腹筋に線維自発電位が認められた。前脛骨筋、外側広筋、上腕の筋に関しては、線維自発電位は認められなかった。

その後 10 年間で歩行はさらに困難となった。精査を求めて本病院に来院した。

【既往歴】膀胱の排出障害、難聴の自覚、起立時のふらつき、高血圧、類線維腫 (ope)、胆摘施行あり

【家族歴】父: high arched feet、平衡感覚の異常、瞳孔の拡張は常に有していた。50 代のときにつま先と下肢の無感覚、筋力低下が進行し、徐々にひざや上腕に広がった。同時期に難聴、起立性低血圧、インポテンスは進行した。61 歳のとき、筋電図検査にて感覚運動の広汎性のポリニューロパチーと診断。自律神経に関する臨床検査所見からは、深呼吸に対する心拍数の減少、減少した valsalva ratio、下肢遠位の発汗を認め、起立性低血圧は認められなかった。腓腹神経生検では、有髄線維の若干の減少は認められたが、onion-bulb の形成や炎症性浸潤、アミロイドは認められなかった。

兄弟: 5 人兄弟。そのうち二人がポリニューロパチーであり、さらにそのうち一人が high arched feet、槌趾を認める。

子供: 3 人の子供を有する。33 歳の息子は瞳孔の拡張、27 歳の娘は瞳孔不同、25 歳の娘は健常である。

【服用歴】高血圧に対し利尿薬使用 (詳細不明)

【入院時現症】

<全身状態> vital sign 正常。血圧 128/88mmHg、体位による変動なし。

<神経所見> 槌趾を認めるが high arched feet はみとめなかった。手掌と腋窩の発汗パターンは正常であった。

頭部の振戦あり。松葉杖を使って歩行し、かかとやつま先では歩行は不可能。ロンベルグ兆候陽性。

瞳孔は左右ともに 6mm で対光反射、輻輳はともに消失。上腕と下肢近位は筋力正常。下肢に関して、背屈、内転、外転筋は 2/5、足底屈筋は 4/5 であった。深部腱反射は三頭筋反射を除いて消失していた。足部から下肢近位にかけて、触覚、痛覚の低下を認めた。位置感覚と振動覚はつま先では消失し、くるぶしでは減弱を認めた。協調運動は正常であった。

ここである診断的手技が施行された。