

琉球大学学術リポジトリ

[原著]レフサム症候群の神経耳科学的分析

メタデータ	言語: 出版者: 琉球大学保健学部 公開日: 2014-07-18 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 源河, 朝博, 楠見, 彰, 喜友名, 千佳子, 識名, 弓子, 野田, 寛 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/20.500.12000/0002016265

レフサム症候群の神経耳科学的分析

琉球大学保健学部附属病院耳鼻咽喉科

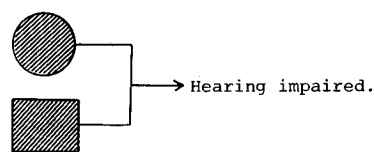
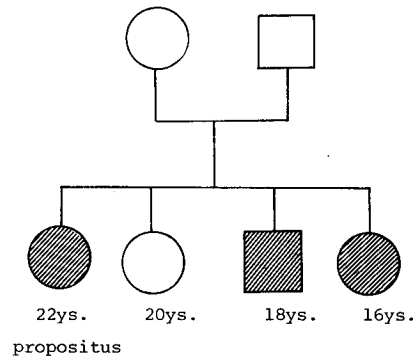
源河朝博 楠見 彰 喜友名千佳子
識名弓子 野田 寛

はじめに

難聴を合併する症候群は数多くあるが、その中でレフサム症候群は、かなり稀な症候群である。木島¹⁾によると、1945年、レフサム²⁾によって

はじめてこの症候群が報告されて以来、世界で未だ60例余の報告しかないと言う。

われわれは、最近レフサム症候群の一症例に遭遇し、神経耳科学的に分析を行う機会を得たので報告する。



The parent is in the distant relation.

Fig 1. Family tree

〈症例〉

患者：T. S. 22才 女性

主訴：難聴

家族歴：Fig.1のように同胞に難聴者2名を認めるも、レフサム症候群の他の症候は不明である。

両親は共に健康で、因縁関係にあるという。

現病歴：小学校6年生の頃、聴力検査で聴力低下を指摘され、以後難聴は漸時増悪する。中学3年生の頃より、視力低下と共に、字を書くなど細かい仕事をする手がふるえ出してきた。また身体

のバランスがとりづらくなり、よく転ぶようになった。19才のとき、某病院で精査を受け、レフサム症候群と診断されている。現在も上記症状は続いている。

耳鼻咽喉科所見：両側鼓膜，鼻腔，口腔，咽頭，

喉頭に特記すべき所見は認められず，レ線学的にも耳部，錐体部，鼻部，頸部に異常を認めない。
聴覚分析所見：純音聴力検査では Fig. 2 に示すごとく，両耳共にほぼ水平性の感音性難聴を示し，平均聴力損失は右耳 55dB，左耳 66.2dBであった。

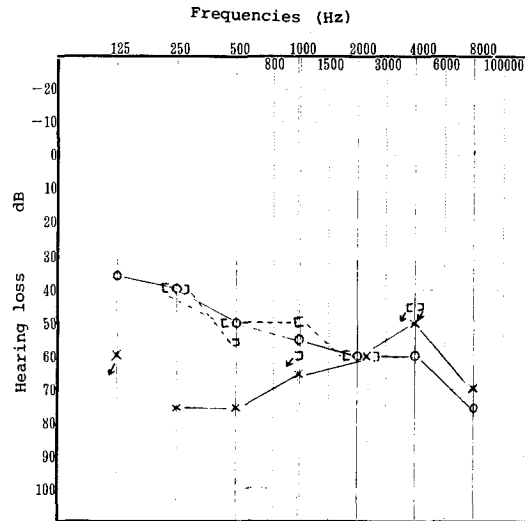


Fig. 2. Pure tone audiometry

	Frequencies (Hz)	Right	Left
D. L. test	1000	70 (0.2)	80 (0.2)
	4000	75 (0.2)	65 (0.2)
S.I.S.I. test	1000	75 (100%)	85 (100%)
	4000	80 (100%)	70 (100%)

Fig. 3. Difference-Limen Test and Short Increment Sensitivity Test

強さの弁別域値試験 (D L test = Difference Limen test), Short Increment Sensitivity Index test (S.I.S.I. test)では Fig 3 に示すごとく補充現象陽性を示した。また Bekesy Audiometry でも両側共に Jerger II 型を示し，補充現象陽性であった (Fig. 4)。

語音明瞭度検査では Fig 5 のごとく 90 dB にて右 90%，左 70% の最良明瞭度を示した。Impedance Audiometry による Tympanogram では両側共に A 型を示し，音響インピーダンスは右耳 3500 a. ohm，左耳 3800 a. ohm であり、鑑骨筋反射では，同側性には解発されないが，交叉性刺激では

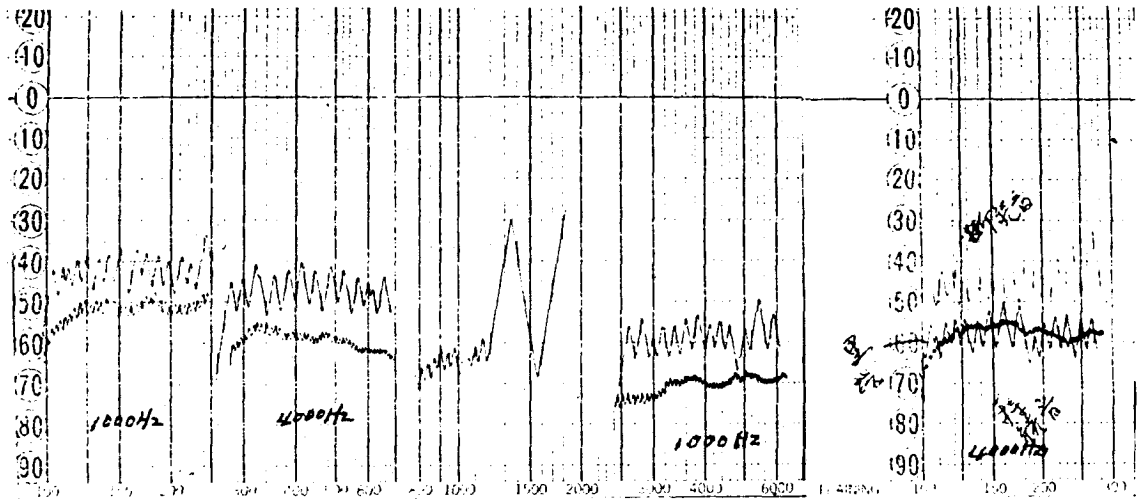


Fig. 4. Bekesy Audiogram

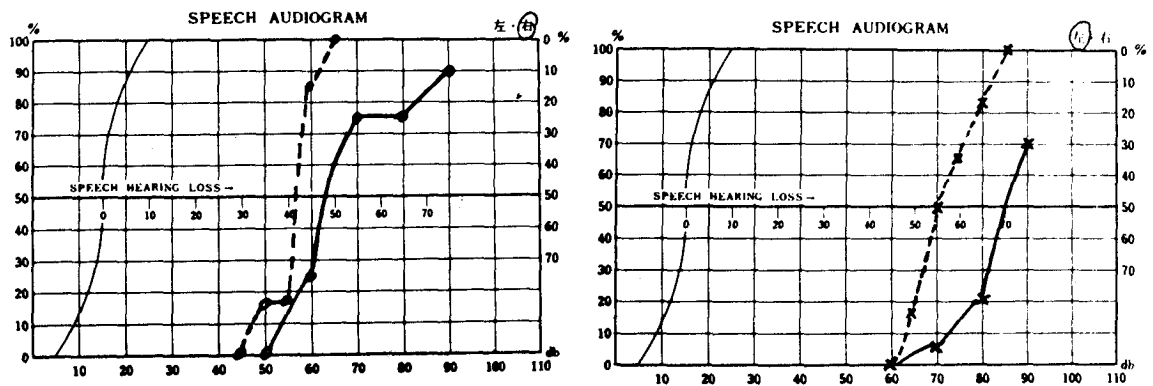


Fig. 5. Speech Audiogram

左右共に反射が認められ、補充現象は右耳で2000 Hz 以下、左耳で1000 Hz 以下で陽性所見を示している。(Fig 6)。

平衡機能分析所見：閉眼単脚直立時に動揺を認めるものの偏倚傾向はなく、自発眼振および頭位眼振は認められず (Fig 7)、温度眼振検査では両耳共に冷水、温水にてほぼ同様に興奮性を示し、回転後眼振検査にて左右差を認めず、視運動性眼振検査 (Fig 8)、視標追跡検査 (Fig 9) は何れも正常像を示した。

考 按

レフサム症候群の臨時的特徴は、

- 1) 網膜色素変性
 - 2) 多発性神経炎
 - 3) 小脳性失調
 - 4) 蛋白細胞解離を伴う髄液蛋白増多
 - 5) 感音性難聴
- であり、常染色体性劣性遺伝による慢性疾患とされる¹⁾

STIMULUS - LEFT EAR

PURE TONE

250	500	1000	2000	4000
100	105	120	125↑	125↑
75	75	65	60	50
25	30	55		

REFLEX THRESHOLD

PURE TONE THRESHOLD

DIFFERENCE

STIMULUS - RIGHT EAR

PURE TONE

250	500	1000	2000	4000
95	100	115	120	125↑
40	50	55	60	60
55	50	60	60	

REFLEX THRESHOLD

PURE TONE THRESHOLD

DIFFERENCE

ACOUSTIC REFLEX TEST

50% DECAY Secs.	THRESHOLD dB		Frequency Hz	THRESHOLD dB		50% DECAY Secs.
	N.B.	Tone		Tone	N.B.	
		100	250	95		
		115	500	100		
		120	1000	115		
		125↑	2000	120		
		125↑	4000	125↑		
			2600 L			
			2600 H			
			W.N.			
		115	500	115↑		
		115↑	1000	115↑		
		115↑	2000	115↑		

Centrally summated loudness test
Estimated hearing loss—L—R—

Fig. 6. Acoustic Reflex Test

この症候群の病因について Refsum は、剖検例から Iipidoses との関連を考えていたが、1963年 Klenk と Kahlke³⁾ によって、7才児の死亡例で肝腎に脂肪浸潤がみられ、肝の脂肪酸中に、それまで人体での存在が認められていなかったフ

イタン酸が異常に増加していることが示された。さらに、1964年、Kahlke⁴⁾ は、臨床例についても、レフサム症候群9例の全例に、血清中のフィタン酸の増量を証明した。

しかし、臨床的にはレフサム症候群の諸症候を

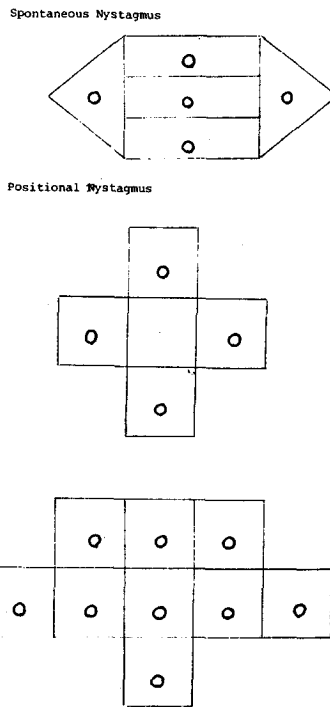


Fig. 7. Spontaneous and Positional Nystagmus

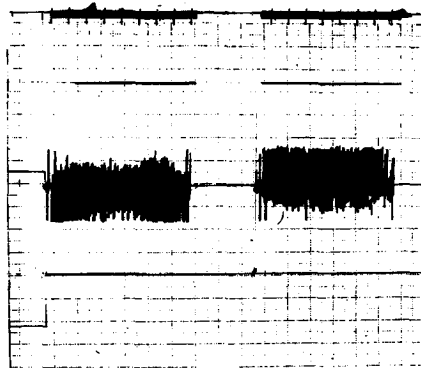


Fig. 8. Opto-kinetic nystagmus pattern

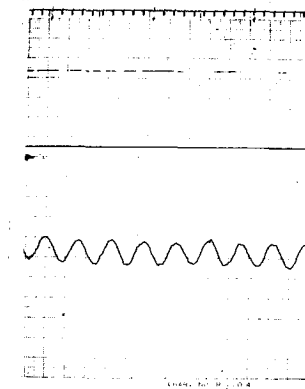


Fig. 9. Eye Tracking Test

具備しながら、フィタン酸の増量を証明できなかったものがある^{5) 6)}ことから、1969年 Refsum⁷⁾はフィタン酸の証明ができたものをレフサム病とし、そうでないものをレフサム症候群として区別することを提唱し、現在に至っている。

本邦ではフィタン酸の証明された明らかなレフサム病の報告は未だ認められていない。

今回われわれは、フィタン酸の増加は証明されなかったものの、内科および眼科でレフサム症候群の症候が確認され、当科にて難聴の精査を依頼された症例を経験した。レフサム候候群に関しては、未だ耳鼻咽喉科よりの報告がないことから、われわれはとくにその神経耳科学的分析を行い、感音性難聴の障害部位が内耳であると判定し得る結果を得たが、平衡機能については特記すべき異常な分析所見は得られず、平衡障害を訴えるにもかかわらず、内耳障害、小脳障害は証明されず、その障害部位は不明のままであった。

おわりに

レフサム症候群と考えられた症例について神経耳科学的分析を行い、内耳性難聴と判定し得る結果を得た。平衡機能検査では、ほぼ正常範囲内の所見と判定された。

本論文の要旨は、第12回日本耳鼻咽喉科学会沖縄地方部会学術講演会において発表した。

参考文献

- 1) 木島滋二：Refsum 症候群。日本臨床 35. 598-899, 1977.
- 2) Refsum, S. : Heredopathia Atactia Polyneuritiformis, Acta Psychiat. Scand. suppl. 38, 1-303, 1946.
- 3) Klenk, E. and Kahlke, W. : Über der 3. 7. 11. 15-Tetramethyl-hexadecansäure (Phytansäure) in den Cholesterinestern und anderen Lipoidfraktionen der Organe bei einem Krankheitsfall unbekannter Genese (Verdacht auf Heredopathia atactica polyneuritiformis [Refsum-Syndrom]). Hoppe Seyler Z, Physiol. chem. 333, 133-139, 1963.
- 4) Kahlke, W. : Refsum-Syndrom. — Lipoidchemische Untersuchungen bei 9 Fällen. Klinische Wochenschrift 42, 1011-1016, 1964.
- 5) Kolodny, E. Hass, W. Lane, B. Drucker, W. : Refsum's Syndrom. Arch. Neurol. 12, 583-596, 1965.
- 6) Shy, G. H. Silberberg, D. H. Appel, S. H. Mishkin, M.M. Odfrey, E. H. : A. Generalized Disorder of Nervous System, Skeletal Muscle and Heart Resembling Refsum's Disease and Hurler's Syndrome. Am. J. Med. 42, 163-168, 1967.
- 7) Refsum, S. : Diagnose und Differentialdiagnose der Heredopathia atactica polyneuritiformis. Dtsch. Z. Nervenheilk. 195, 257-262, 1969.

Abstract

Neuro-Otological Analyses in A Case of Refsum's Syndrome

Tomohiro GENKA, Akira KUSUMI, Chikako KIYUNA,
Yumiko SHIKINA and Yutaka NODA

Department of Otorhinolaryngology, College of Health Sciences, University of the Ryukyus

Refsum's syndrome is a rare disease with pigmentdegeneration of retina, polyneuritis, cerebellar ataxia, increase of protein in Liquor cerebrospinalis with the dissociation of protein from cell and sensori-neural hearing loss.

This is the first report with the neuro-otological analyses in this syndrome.

The neuro-otological manifestations were analysed as follows.

1. The pure tone audiogram showed a sensori-neural hearing loss with the average thresholds of 55 dB in the right ear and 66.2 dB in the left ear, and the speech discrimination ability was bilaterally within normal limits.
2. The short increment sensitivity index test and Difference-Limen test showed recruitment signs in the both ears.
3. The Bekesy audiogram yielded the type II tracing by Jerger and showed recruitment signs bilaterally.
4. The tympanogram yielded the type A tracing bilaterally, the acoustic impedance showed 3500 a. ohm in the right ear and 3800 a. ohm in the left ear, and the bilateral stapedius reflex thresholds were found contralaterally and showed recruitment signs.
5. The equilibrium analyses showed no particular findings on the spontaneous and positional nystagmus, the optokinetic nystagmus pattern test, the eye tracking test, the caloric test, the post-rotatory nystagmus test, etc..