

## Laurence-Moon-Biedl 症候群の2例

— 精神症状を中心に —

岡山大学医学部神経精神医学教室 (主任：奥村二吉教授)

池田久男  
平松泉

〔昭和44年2月17日受稿〕

## I 緒言

Laurence-Moon-Biedl 症候群 (以下 L-M-B 症候群と略す) は知能障害, 肥満, 網膜色素変性, 性器發育不全, 多指 (趾) 症及び遺伝性を 6 主徴とする疾患で, その他に種々の奇型や合併症を伴う事も多い。

歴史的には Hoering (1864), Stoer (1865) が精神薄弱, 網膜色素変性, 多趾症の合併した例を報告しており, 1866年に Laurence-Moon<sup>1)</sup> が網膜色素変性に性器發育不全, 知能障害, 侏儒等を伴った 4 人の同胞例を報告している。更に Bardet<sup>2)</sup> (1920) が Obésité hypophysaire として, 1922年には Biedl<sup>3)</sup> が典型例を報告している。

この特異な症候群は Solis Cohen and Weiss<sup>4)</sup> により Laurence-Moon-Biedl 症候群との名称を与えられ, 又 Laurence-Moon-Bardet-Biedl 症候群とも呼ばれる事があるが, 今日では一般に L-M-B 症候群と呼ばれている。

本症の病因については間脳の障害とする見解が一般的であるが, 下垂体に起因するとの説<sup>2)</sup> もあり, 一部には内分泌疾患とするものもある。

L-M-B 症候群については本邦に於いても既に多くの報告がなされているので, ここでは最近私達の経験した著明な精神症状を有する 2 症例を述べ, 更に精神症状について若干の考察を加えたい。

## II 症例

〔症例 1〕岡○実○ 20 才 女

主訴：知能障害, 週期性精神変調, 肥満

家族歴：血族結婚なし。血族中に L-M-B 症候群及び多指 (趾) 症, 合指 (趾) 症, 知能障害, 夜盲等の L-M-B 随伴症状を有する者は認めない。

現病歴：満期安産であつたが, 生下時両手足外側に小さい指の様なものが付着しており幼小時に切断した。生来健康で幼小時期より肥満がみであつた。最終学歴は中学卒業で成績は下位であつた。15才頃夜盲に気付く岡山大学眼科受診し視力 R. V. = 0.3 (0.6×-2.0 D), L. V. = 0.2 (0.5×-2.0 D) で両側網膜色素変性 (L-M-B 症候群) の診断を受けた。中学卒業後は紡績会社に勤務していたが, 昭和43年1月初旬より残業が続き過労におちいり, 風邪がみで風邪薬, 鉄剤, トランサミン等の薬物を乱用し頭痛を訴え同室者を寝させず, 為に某内科に入院したが, 大声で頭痛を訴えタオルを水がしたたる程しめらして顔に当て室内廊下徘徊等の異常行動あり河田病院入院し, 更に昭和43年4月22日当科入院。

現症：身長155.0cm, 体重71.5kgで体は Fröhlich 型の肥満著明。顔貌は目がややつり上り鼻は鞍鼻様で上口唇が厚く Down 症候群を思わせる。皮膚には軽度多毛あり, 両下腹部外側に茶褐色の伸展線条を認める。指趾はやや短く両手足外側に手術痕を認めるが, 合指 (趾) 症等の異常はない。脈拍 76/分, 整で, 血圧 118~90 mmHg, 呼吸は整。口腔内では舌に白色舌苔を認め両側扁桃腺肥大を認める。歯列は不整。甲状腺腫はなく, 心肺には理学的異常所見を認めず。腹部は肥満のため膨隆しているが肝・脾・腎は触知せず, 脛骨縁に浮腫はない。腋毛・恥毛は正常で外陰部の發育は良好である。

神経学的には上下肢腱反射正常で病的反射を認めず, その他知覚障害もなく特記すべき所見はない。

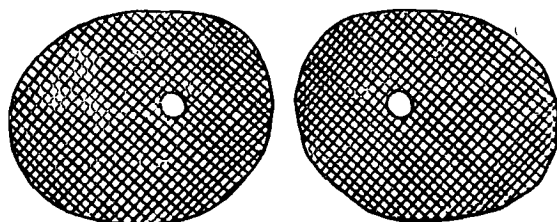
眼科的には視力 R. V. = 0.3 (0.3×-2.0 D), L. V. = 0.2 (0.5×-2.0 D), 視野は両側ともに高度の求心性視野狭窄を認め (第1図), 眼底には両側瀰漫性網膜色素変性を認める。

検査所見：(第1表) 尿, 血清鉄・銅, 血清電解

第1表 症例1 検査所見

尿	比重	1024	血清蛋白	総蛋白	7.2 g/dl
	糖 (-), 蛋白 (-)		分画	Alb.	50%
	ウロビリノーゲン (±)			T. Glo.	50%
	沈査	異常なし		$\alpha_1$	4%
	ポルフィリン体	(-)		$\alpha_2$	8.5%
	ポルフィリノーゲン	(-)		$\beta$	13%
血液像	赤血球	556×10 <sup>4</sup>		$\gamma$	24.5%
	白血球	12200	A/G	1.0	
	Hb	70%	甲状腺機能		
	F. I.	0.61	BMR	+3.5%	
電解質	Fe	75 $\gamma$ /dl	RSU	24.4%	
	Cu	99 $\gamma$ /dl	PBI	11.8 $\mu$ g/dl	
	Na	134.5 mEq/dl	空腹時血糖	94 mg/dl	
	K	4.2 mEq/dl	髄液		
	Ca	9.2 mg/dl	120~90 mmHgO		
肝機能	総ビリルビン	0.98 mg/dl	水様透明		
	直接ビリルビン	0.34 mg/dl	Queckenstedt	正常	
	Al-P-ase	1.5 U	Pandy	(+), Nonne (-)	
	GOT	15 U	細胞数	5/3	
	GPT	18 U	糖	75 mg/dl	
	TTT	4 U	Cl	448.1 mg/dl	
	ZTT	10 U	蛋白量	25 mg/dl	
	CCLF	(+)	分画	Pre. Alb	10.8%
	Co	R <sub>4</sub>		Alb.	48.6%
コレステロール		140 mg/dl		$\alpha_L$	2.7%
血清梅毒反応		(-)		$\alpha$	5.4%
CRP		(-)		F $\alpha_2$	2.7%
RA		(+)		$\beta_c$	9.5%
ASLO		250 ToddU		$\beta$	6.8%
血沈	1時間値	3, 2時間値		$\gamma$	13.5%

第1図



質、血清蛋白に異常なく、肝機能検査では CCLF (+) の他には異常所見を認めない。血液像では白血球増多を認める。RA (+) であるが血沈は正常。梅毒反応は血清・髄液共に陰性。髄液検査も著変を認めない。甲状腺機能も正常。

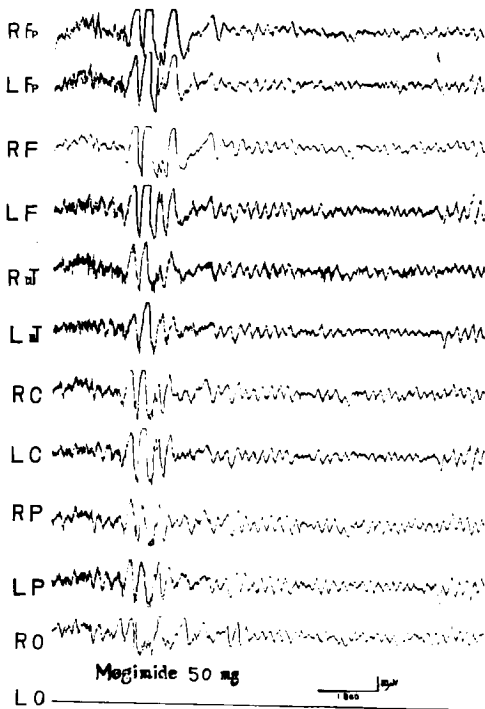
クラニオグラムではトルコ鞍に異常を認めず、また指趾のレ線検査でも骨奇型は認めない。

脳波は安静閉眼時  $\alpha$  波に乏しく、全体的に不規則で 5~7 c/s, 50~100  $\mu$ V の徐波成分が全誘導に汎発性に認められる。過呼吸による変化はなく、メジマイド 50 mg 静注の賦活で両側同期性の非定型棘徐波結合が出現した (第2図)。

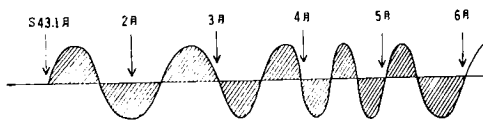
精神症状：知能程度はウエクスラー成人知能検査で言語性 I. Q. = 63, 動作性 I. Q. = 60以下, 全体性 I. Q. = 60以下で痴愚ないし軽愚の段階にある。

更に本症例は週期性に精神運動性興奮と精神運動性低下を繰り返す (第3図)。即ち精神運動性興奮時には全身に疼痛を訴え、体に触れただけでも痛い痛いと言い、更に要素の幻視・幻聴を認め「何か分からぬが見える、音が聞える、人と人が話をしているのが聞えるが何を言っているのか分からん」と言い、

第2図



第3図 症例1の精神症状の推移



作為体験も認める。この間大声を發し多弁で独語・放歌・徘徊・不眠を認め、顔貌は生き生きとし、態度はなげやりで粗野となり他患を呼びすてにしたりする。興奮の激しい時には錯乱状となる。しかしこの間にも疎通性は保持されており、「今は調子が悪い」と病識を有する。気分は爽快ではなくむしろやや苦悶状を呈する。被害・関係妄想等は認めず、前述の様に幻聴は要素的であり、話しかけ答えの形で声の幻聴ではない。全体的にみると衝動性が亢進し要素的幻視・幻聴、作為体験を認める時期である。このような精神運動性興奮は1~2週間持続し、その後は精神運動性低下に移行する。精神運動性低下時には顔貌呆然とし、動作は緩慢で口数も少なく、終日室内で好病的に過ごし、この間は幻視、幻聴、作為体験等は認めない。このような精神運動性低下も1~2週間持続し、更に精神運動性興奮へと移行し、精神運動性の高揚と低下を過期性に繰り返す。

〔症例2〕 小○原○子 32才 女

主訴：知能障害、肥満、多指(趾)症

家族歴：第1子に多指症を認めたが詳細は不明である。

現病歴：出産、乳児期状況は不明であるが多指(趾)症には気付いていた。幼小時より知能發育悪く小学校中退。

昭和33年頃(22才時)家族や近所の人に反抗し屋根瓦をはがしたり、庖丁を持つて人を追う等の粗暴行為、拒食等を認めた。また男性に対し色情的行動を示し、男性と関係ができ妊娠分娩したが(前記第1子で多指症を認めた)、分娩後子供の世話をせず死亡させた。そのため昭和33年12月より河田病院入院。入院中の経過は終日臥床し無為、緘黙、空笑を認め、履物をはかず冬でも裸足で歩いたり注意してもきかず、了解不良で拒絶的であった。昭和43年4月22日当科入院。

現症：身長140.8cm、体重83.0kgでFröhlich型の肥満高度。顔貌は痴呆様で空笑を認める。両手外側、両足内側に小指頭大の突起があり、第6指(趾)を思わせる。脈拍74/分、整で血圧120~60mmHg、呼吸は整。口腔内に著変なく、甲状腺腫は認めず、心肺にも理学的に異常はない。腹部は肥満のため膨隆しているが肝・脾・腎は触知せず、脛骨縁に浮腫はない。腋毛、恥毛、外陰部發育は正常である。

神経学的には異常所見を認めない。

眼科的には視力 R. V. = 0.3 (n. c.), L. V. = 0.3 (n. c.) で視野は正常。眼底は両眼網膜色素変性を認める。

検査所見：(第2表)尿、血清鉄・銅、血清電解質、血清蛋白、肝機能検査に著変を認めない。血液像では白血球増多を認め、RA(++)で血沈は軽度促進。血清梅毒反応陰性。甲状腺機能も正常。

クラニオグラムではトルコ鞍に異常を認めない。指趾のレ線検査では両側手指骨には異常所見は認めないが、右足母趾内側に第6趾を認め、両側中足骨に骨奇型を認める(第4図)。

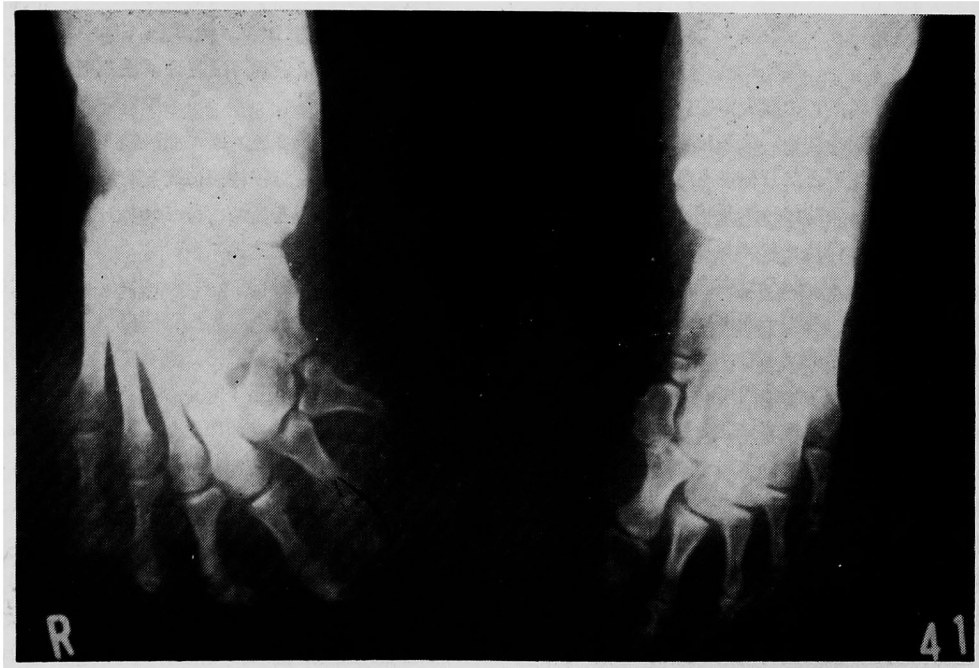
脳波は安静閉眼時 $\alpha$ 波に乏しく、20~30 c/s、50 $\mu$ V前後の速波成分が主体を占め、散在性に5~6 c/s、50 $\mu$ Vの $\theta$ 波を軽度に混入する。過呼吸及び他の賦活は患者の協力が得られず施行不能であった。

精神症状：知能検査は施行していないが、自分の年令も分からず、料理の写真を見せると「ごつつお」、缶詰の写真は「分からん」と言う程度で知能發育は白痴の段階にとどまる。

第2表 症例2 検査所見

尿	比重	1028	コレステロール	248 mg/dl
	糖 (-), 蛋白 (±)		血清梅毒反応	(-)
	ウロビリノーゲン (+)		CRP	(-)
	沈査	異常なし	RA	(++)
	ポルフィリン体 (-)		ASLO	125 Todd U
	ポルフィリノーゲン (-)		血沈	1時間値13, 2時間値35
血液像	赤血球	472×10 <sup>4</sup>	血清蛋白	総蛋白 7.2 g/dl
	白血球	11500	分画	Alb. 51%
	Hb	74%		T. Glo. 49%
	F. I.	0.78		α <sub>1</sub> 6%
電解質	Fe	96 γ/dl		α <sub>2</sub> 10.5%
	Cu	132 γ/dl		β 12.5%
	Na	140.0 mEq/dl		γ 20%
	K	3.7 mEq/dl		A/G 1.04
	Ca	9.6 mg/dl	甲状腺機能	
肝機能	総ビリルビン	0.52 mg/dl	BMR	+ 9%
	直接ビリルビン	0.05 mg/dl	RSU	—
	Al-P-ase	1.5 U	PBI	6.3 μg/dl
	GOT	8 U	空腹時血糖	106 mg/dl
	GPT	8 U	17KS	1.9 mg/Day
	TTT	2 U	17OHCS	0.5 mg/Day
	ZTT	6 U	髄液	
	CCLF	(-)	検査せず	
	Co	R <sub>3</sub>		

第4 図



精神症状としては終日臥床し無為、緘黙で空笑を認め拒絶的で身体的診察も殆んどさせず、診察を行なおうとすると医師に飛びかかってくる様な粗暴行為を認め「出て行け」等と暴言を吐く。気嫌の良い時はニヤニヤと空笑を浮べ雑誌等の絵を眺めている状態で他患との交流も見られない。症例1の様な週期性の精神症状は認められなかつた。

### III 考察—L-M-B 症候群の精神症状について—

以上 L-M-B 症候群の2例について述べた。即ち症例1は知能障害、肥満、網膜色素変性、多指(趾)症を有し、週期性の精神運動性興奮と精神運動性低下を繰り返す。症例2は知能障害、肥満、網膜色素変性、多指(趾)症を有し、緘黙・無為・拒絶・空笑・動作緩慢等の持続的精神症状を認める。

L-M-B 症候群については現在迄に多数の報告例があり、本邦においても既に100例近く報告されている。Reilly, W. A. and H. Lisser<sup>6)</sup>の77例の集計、本邦においても狩野ら<sup>6)</sup>の61例の集計が報告されている。

しかしながらそれらの報告例についてみても精神症状についての記載は少なく、単に知能障害と記載されているものが多い。

私達ここでは知能障害は本症候群の基本症状であるので、それ以外の精神症状について若干の考察を行なつてみたい。

L-M-B 症候群の精神症状については、Ritter<sup>7)</sup>、狩野ら<sup>6)</sup>、三宅ら<sup>8)</sup>、松本ら<sup>9)</sup>の報告をみると、一般に鈍重で動作は緩慢、自発性は欠如し、情動表出は貧困で子供つぼく拒絶的であるが、反面気嫌の良い時は親しみ易く感情不安定である事等が報告されている。また Kuromaru ら<sup>10)</sup>は前記の如き精神症状の出現する事を記載し、パーキンソン氏病の精神症状に類似する事を述べ、更に M. Bleuler のいう endokrines Psychosyndrom との類似性を指適している。

更に非常に稀ではあるが Todd, J. <sup>11)</sup>、山越ら<sup>12)</sup>は精神分裂病様症状を呈する例を述べている。山越

ら<sup>12)</sup>の例は週期性に多弁、独語、思考滅裂、不安、不眠、興奮を伴う精神分裂病様幻覚妄想状態を呈する時期と無為、寡言、沈滞を示す時期とを持つと記載されており、私達の症例1に酷似するものと思われる。

以上若干の文献的考察、更に私達の症例の観察から L-M-B 症候群の精神症状は2大別して考える事が出来るのではないと思われる。即ち、

- 第1群 持続的精神症状を呈する群
- 第2群 週期的精神症状を呈する群

第1群は L-M-B 症候群に高頻度に認められるもので前述した如く、鈍重、動作緩慢、自発性減退、拒絶的、感情不安定等を示し、Ritter<sup>7)</sup>、狩野ら<sup>6)</sup>、三宅ら<sup>8)</sup>、松本ら<sup>9)</sup>の報告例に相当するものであり、私達の症例2は第1群に属する。

第2群は山越ら<sup>12)</sup>の報告例や私達の症例1に相当するものであり、この様に週期性の精神症状を呈するものは比較的稀である。山越ら<sup>12)</sup>の例でも、私達の症状1でも、いずれも20才頃より週期的精神症状を呈している。

### IV 結 語

- 1) 精神症状を有する L-M-B 症候群の2例を報告した。
- 2) 症例1は知能障害、肥満、多指(趾)症、網膜色素変性を有し、週期性精神変調(即ち精神運動性の興奮と低下を繰り返す)を認めた。
- 3) 症例2は知能障害、肥満、多指(趾)症、網膜色素変性を有し無為、緘黙、拒絶症等の持続性の精神症状を認めた。
- 4) L-M-B 症候群の精神症状は第1群—持続的精神症状を呈する群、第2群—週期性精神症状を呈する群に分ける事ができる。
- 5) 症例1は第2群に属し、症例2は第1群に属する。

御指導、御校閲を頂いた奥村教授に深謝いたします。

### 参 考 文 献

- 1) Laurence, J. Z. and R. C. Moon: Brit. Ophthalm. Rev., 2, 32, 1866.
- 2) Bardet, G.: Univ. Paris Thesis, 470, 170, 1920.
- 3) Biedl, A.: Drutsch. Med. Wechschr., 48, 1630, 1922.
- 4) Solis-Cohen, S. and E. Weiss: Am. J. Med. Sc., 169, 489, 1925.

- 5) Reilly, W. A. and H. Lissner: *Endocrinology*, 16, 337, 1932.
- 6) 狩野正弘, 松岡実弥: *小児科紀要*, 7, 69, 1961
- 7) Ritter, F. H.: *Zschr. ges. Neurol. u. Psych.*, 141, 402, 1952.
- 8) 三宅儀, 井村裕夫: *日本臨床*, 20, 373, 1962.
- 9) 松本啓, 朝田芳男, 浜中昭彦: *精神医学*, 4, 385, 1962.
- 10) Kuromaru S. and S. Usa: *Folia psych. et Neurol. Jap.*, 10, 18, 1956.
- 11) Todd, J.: *Am. J. Ment. Def.*, 60, 331, 1955.
- 12) 山越剛, 大島昭作: *精神神経誌*, 59, 68, 1957.

## Two Cases of Laurence-Moon-Biedl Syndrome — Special Reference to Mental Symptoms —

By

H'sao IKEDA

Izumi HIRAMATSU

Department of Neuro-Psychiatry Okayama University Medical School, Okayama, Japan  
(Director : Prof. Nikichi Okumura)

Two cases of Laurence-Moon-Biedl syndrome were reported with marked mental symptoms.

Case 1 had mental deficiency, obesity, polydactyilia and Retinitis pigmentosa, and was recognized periodic mental symptoms (repeated alternatively increased psychomotor activity and decreased psychomotor activity).

Case 2 had mental deficiency, obesity, polydactyilia and Retinitis pigmentosa, and was recognized constant mental symptoms (lacking in spontaneity, mutism, negativism and so on).

The mental symptoms of Laurence-Moon-Biedl syndrome seems to be classified as two groups. That is, the first group has constant mental symptoms and the second group has periodic mental symptoms.

Our Case 1 belongs to the second group and Case 2 belongs to the first group.