

2014-1-4

ウマの筋、脳幹

牛病理 水上智秋

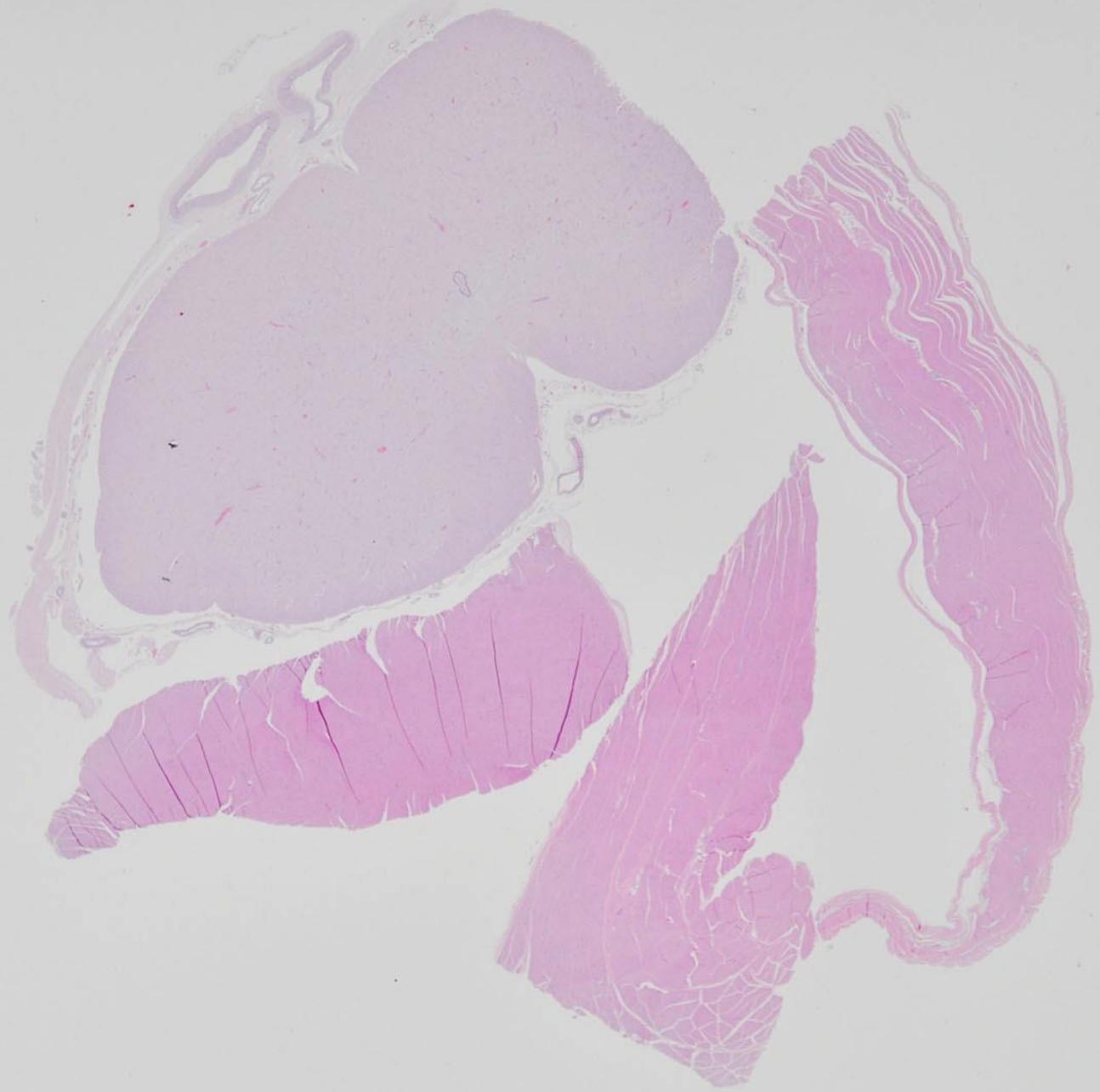
提出機関： University of California, Davis
Veterinary Medical Teaching Hospital

症 例： アメリカンクォーターホース、新生子馬、雌

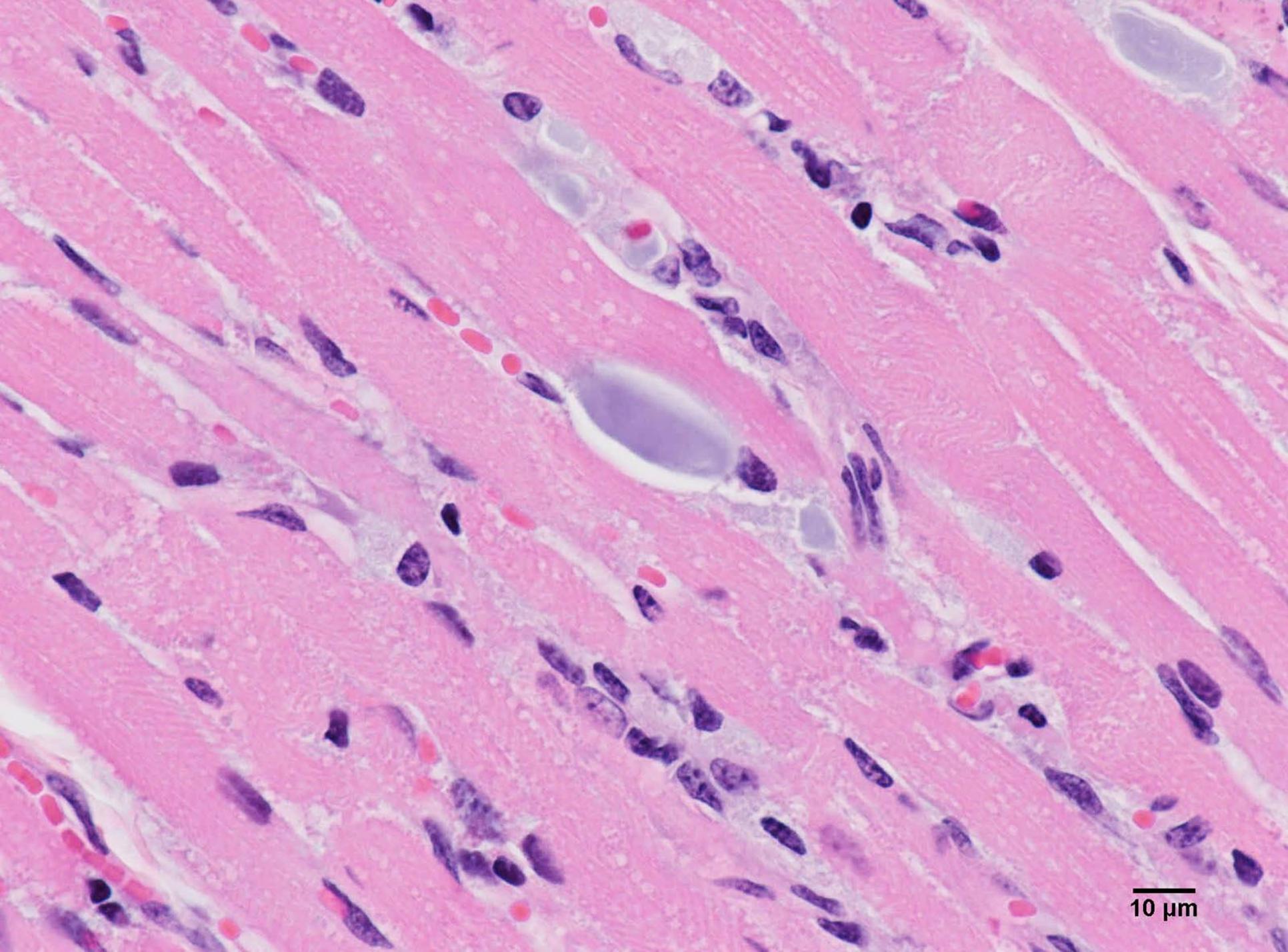
病 歴： 出生時に呼吸困難。その後呼吸停止し、大学への搬送中に死亡。

肉眼所見： 口腔内粘膜のチアノーゼ
肺の約20%は含気しその他は無気肺
房室接合部に隣接する右心室心外膜に出血病変
胸腺全体と食道粘膜面に微少な出血が散見

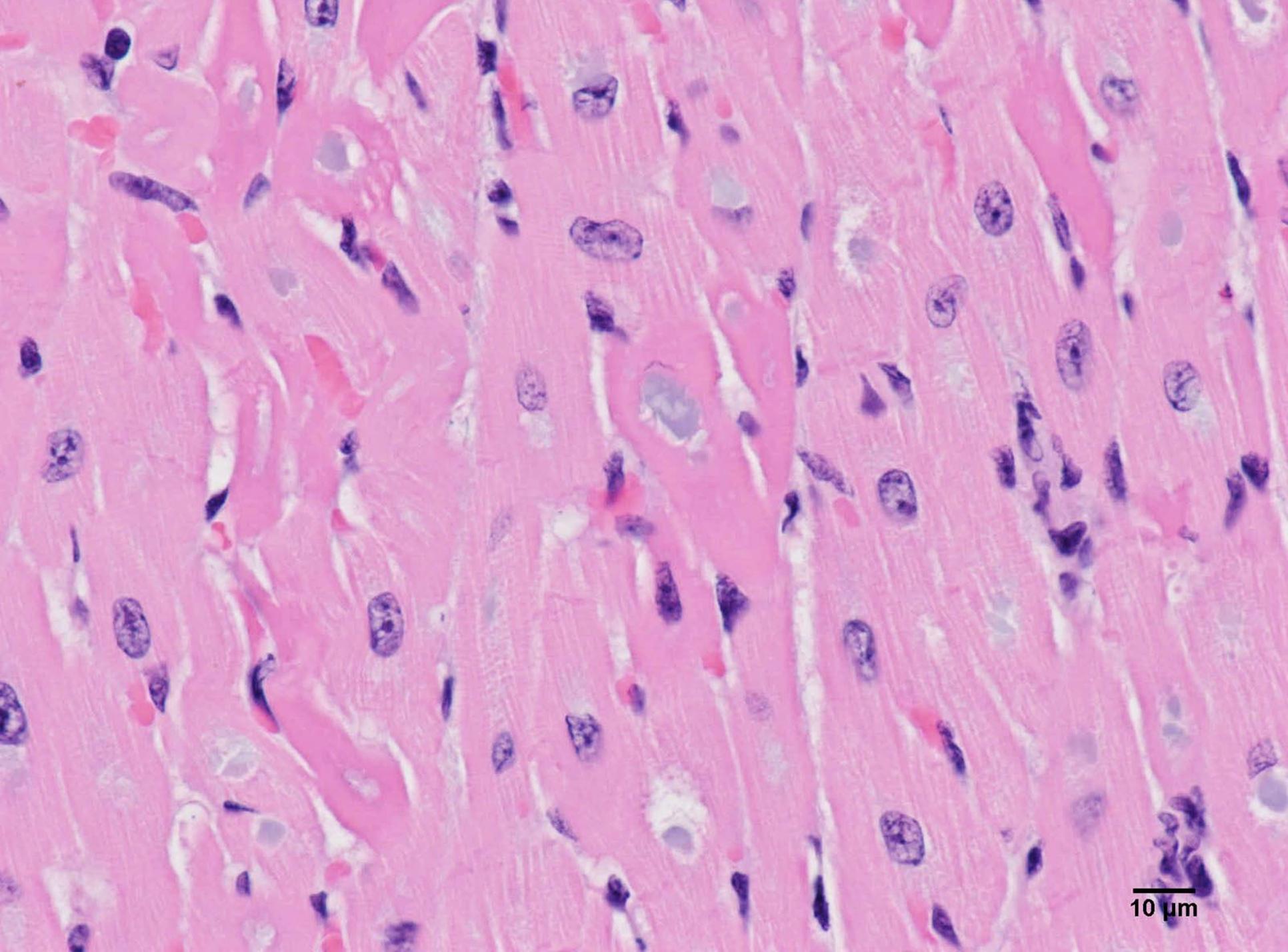




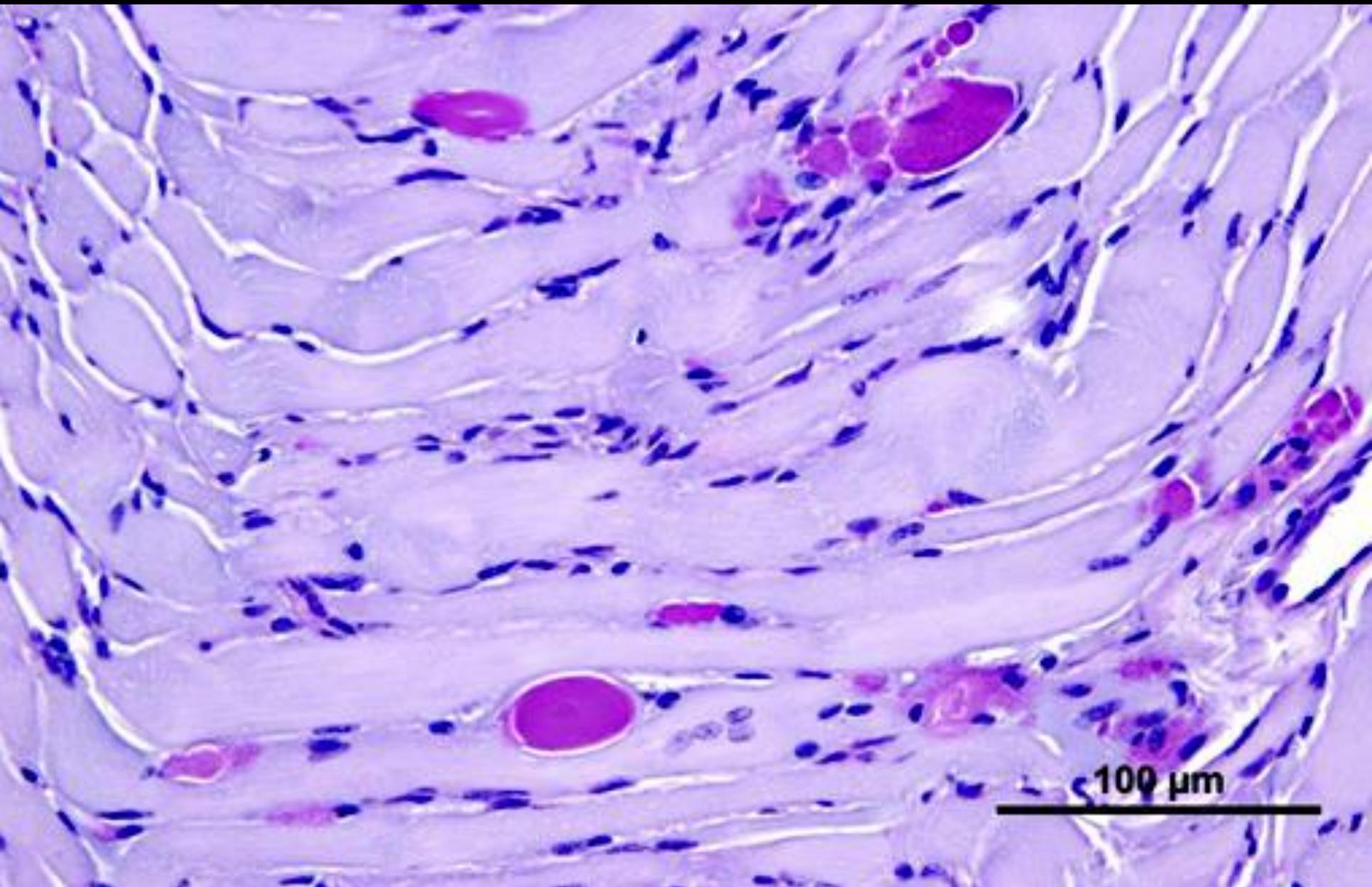
1 mm

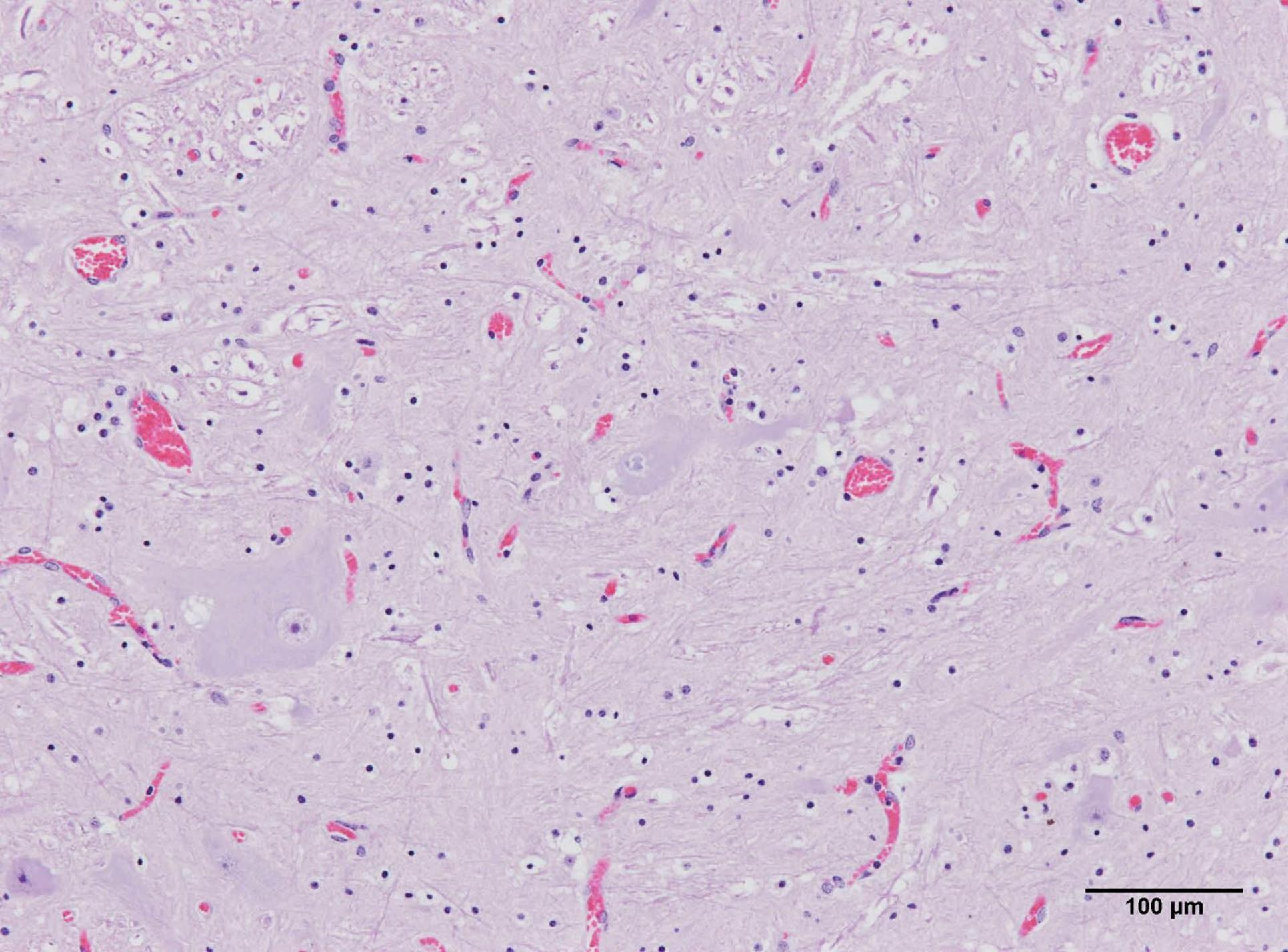


10 μ m

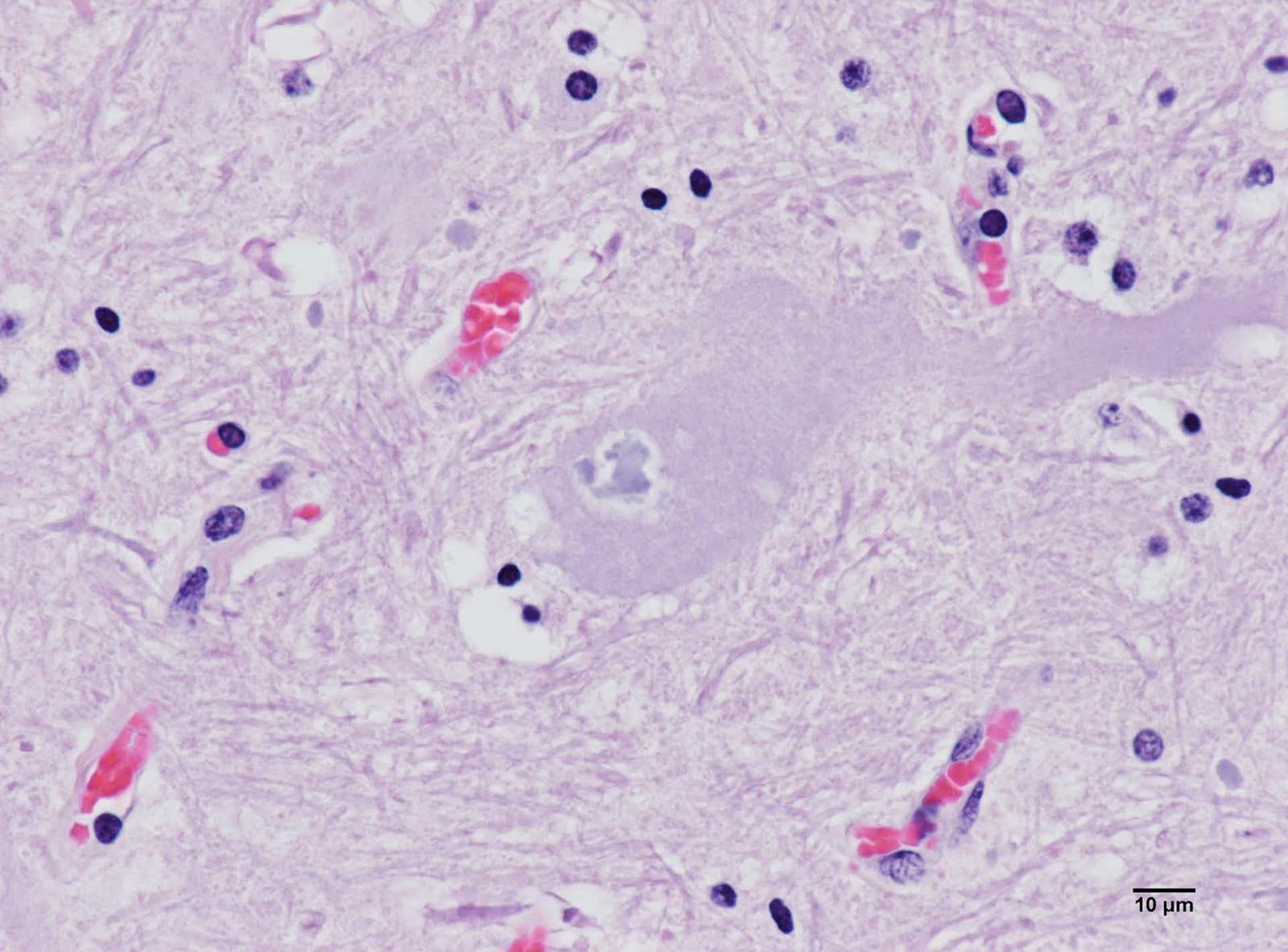


10 μ m

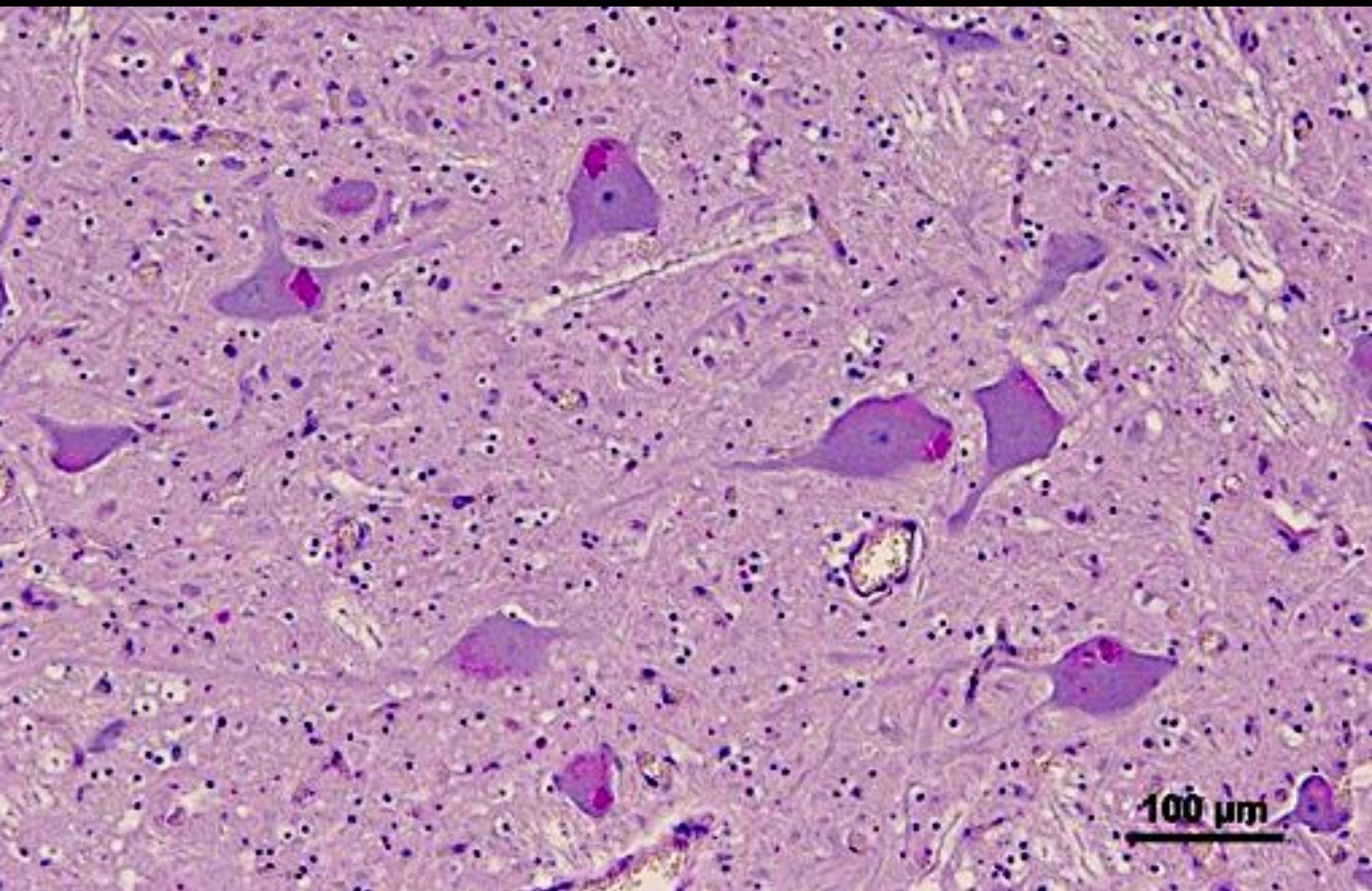




100 µm



10 μm



骨格筋



1 μ m



提出者の診断

1. 心臓、骨格筋（横隔膜、肋間筋、大腿筋）：重度で多発性の筋原線維の変性、細胞質内封入体を伴う。
2. 脳幹：わずかな神経変性、細胞質内封入体を伴う。

1. Heart, Skeletal muscle (diaphragm, intercostal, thigh): Severe multifocal myofiber degeneration with intracytoplasmic inclusions.
2. Brainstem: Moderate neuronal degeneration with intracytoplasmic inclusions.

J P C の診断

1. 骨格筋：グリコーゲン様封入体、筋形質内の、多数の、多発性で軽度の横紋筋細胞の変性を伴う。
2. 心筋：グリコーゲン様封入体、筋形質内の、多数の。
3. 脳幹、灰白質、ニューロン：グリコーゲン様封入体、細胞質内の、少数の。

1. Skeletal muscle: Glycogen-like inclusions, intrasarcoplasmic, many, with multifocal mild rhabdomyocyte degeneration.
2. Cardiac muscle: Glycogen-like inclusions, intrasarcoplasmic, many.
3. Brainstem, gray matter, neurons: Glycogen-like inclusions, intracytoplasmic, rare.

提出者のコメント

グリコーゲン分枝酵素欠損症（糖原病 IV 型）

- グリコーゲン分枝酵素遺伝子（GBE1）の変異
- 102番目の塩基：C→A
エクソン1の34番目のコドン：チロシン→終止コドン
- 常染色体劣性遺伝。致死的な遺伝性疾患
- アメリカンクォーターホースの8.3%、アメリカンペイントホースの7.1%がGBE1の突然変異型をヘテロに持つキャリア



Wikipediaより



© American Paint Horse Association

- グリコーゲン分枝酵素は、グルコースポリマーの枝分かれを形成する α -1,6グリコシド結合の形成に重要

グリコーゲン分枝酵素欠損



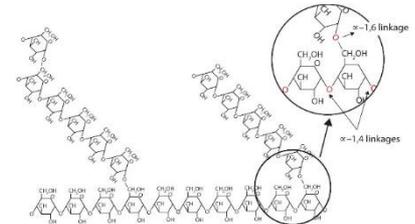
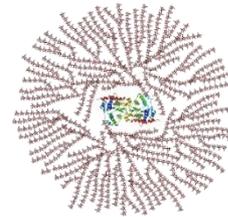
枝分かれのないグルコースポリマーを形成



骨格筋、脳、脊髄、心臓、肝臓などの様々な臓器の細胞質に、大型の凝集物



進行性の筋力低下や、低血糖による発作、呼吸不全、突然死など



Wikipediaより

JPCのコメント

アミラーゼ消化試験（グリコーゲンの証明）

1. 2枚の連続切片の1枚をアミラーゼで処理、もう1枚は無処理
 2. PAS染色
 3. 2枚の切片の染色を比較
- グリコーゲンは、アミラーゼにより分解され、赤紫に染まらない（アミラーゼ感受性）
 - グリコーゲン分枝酵素欠損の場合、封入体はアミラーゼ耐性

ウマ多糖類貯蔵筋症（Equine polysaccharide storage myopathy）

- アメリカンクォーターホース他、多くの血統
- タイプ2線維の細胞質内にグリコーゲンの蓄積（アミラーゼ耐性封入体）
- 糖分解もしくはグリコーゲン分解経路の異常は明らかになっていない
- 骨格筋グリコーゲン生成酵素（GYS1）遺伝子の点突然変異が関連している