

## Kearns-Sayre 症候群における眼底と視機能

—Stage 分類の試み—(図8, 表1)

太田 一郎\*・三宅 養三\*\*・粟屋 忍\*\* (\*公立陶生病院眼科  
\*\*名古屋大学医学部眼科学教室)

## 要 約

Kearns-Sayre 症候群の5例(既報の2例を含む)について, その眼底所見, 視機能および電気生理学的結果から stage 分類を行うことを目的に, その特徴的な所見を検討した。今回の症例の内3例において, 本症候群が発症以前には網膜に異常が見られないことが確かめられていた。“Salt and pepper retinopathy”は, 数年の経過観察で, 網脈絡膜の萎縮が進行し特に鼻側で強かった。ERG は正常反応のものから消失型を示したもので見られたが, 異常は錐体成分, 杆体成分ともにほぼ同時に認められた。眼底変化, 視機能を合わせて次のような stage 分類を行った。0期: 眼底, 視機能ともに異常所見は見られない。I期: “Salt and pepper retinopathy”を生じるが, 視機能や電気生理学的にはほぼ正常である。II期: 眼底所見に加えて, 視機能やERG に異常を生じる。III期: 脈絡網膜萎縮が進行し, 視機能は悪化し, ERG は消失型を示す。IV期: びまん性の脈絡網膜萎縮が生じる。(日眼会誌 93: 329—338, 1989)

キーワード: Kearns-Sayre 症候群, Salt and pepper 網膜症, Stage 分類, びまん性脈絡網膜萎縮

Studies of Ocular Fundus and Visual Functions in  
Kearns-Sayre Syndrome

—With Special Reference to the New Stage Classification—

Ichiro Ota\*, Yoza Miyake\*\* and Sinobu Awaya\*\*

\*Department of Ophthalmology, Tousei Public Hospital

\*\*Department of Ophthalmology, Nagoya University School of Medicine

## Abstract

This paper describe the fundus appearance, visual function and electrophysiological findings in five cases of Kearns-Sayre syndrome. In three of them, retinopathy was not seen before the onset of this syndrome. The characteristic “salt and pepper retinopathy” progressed to peripapillary loss of the RPE and choriocapillaris over a period of some years. The ERG, normal in the beginning, became extinct in these cases. They were also at first subnormal for the scotopic as well as for the photopic activity. We distinguished five stages of ocular manifestations in Kearns-Sayre syndrome. Stage 0: The fundus appearance and the visual function are normal. Stage I: “Salt and pepper retinopathy” occurs in the entire retina but the visual function and the ERG are still normal. Stage II: Abnormal visual function and ERG occur with retinopathy. Stage III: A chorioretinal atrophy progresses around the disc and nasal retina and the ERG becomes extinct. Stage IV: The retinopathy demon-

別刷請求先: 489 瀬戸市西追分町160番地 公立陶生病院眼科 太田 一郎

(昭和63年11月28日受付, 平成元年1月31日改訂受理)

Reprint requests to: Ichiro Ota, M.D. Department of Ophthalmology, Tousei Public Hospital  
160 Nishi-Oiwake-cho, Seto City, Aichi 489, Japan

(Received November 28, 1988 and accepted in revised form January 31, 1989)

strates the appearance of choroidal sclerosis. (Acta Soc Ophthalmol Jpn 93:329-338, 1989)

**Key words:** Kearns-Sayre Syndrome, Salt and pepper retinopathy, New Stage Classification, Diffuse choroidal atrophies

## I 緒 言

Kearns-Sayre 症候群<sup>1)</sup>は近年 mitochondrial myopathy の概念<sup>2)</sup>と共に、両眼性の慢性進行性外眼筋麻痺を主症状に、広範囲な臓器組織障害を伴う症候群として種々の名称で報告されている<sup>3)-5)</sup>。当初その網膜病変の多くは“atypical retinitis pigmentosa”として報告<sup>6)-10)</sup>されたが、その後網膜色素性変性症とは異なる典型的なその所見から、“salt and pepper retinopathy”との呼称も勧められている<sup>11)12)</sup>。また組織学的検索で、網膜色素上皮および視細胞においてもミトコンドリアの異常が報告されている<sup>11)13)14)</sup>。この様に本症に独特な眼底所見は広く知られてはいるが、その長期観察における眼底変化についての報告は数例に見られるのみであり<sup>15)16)</sup>、本症における生命予後とは別に視機能予後に対する考察は未だ不十分である。そこで今回我々は、Kearns-Sayre 症候群の眼底所見、視機能および電気生理学的検索から、stage 分類を行うことを目的に、既報<sup>17)</sup>の2例を含む5例のKearns-Sayre 症候群を検討し、数年にわたる観察から、その特徴的な所見をまとめ報告する。

## II 対象および方法

対象は、名古屋大学医学部眼科にて検査を行うことのできたKearns-Sayre 症候群の男性1例、女性4例で、年齢は14歳から37歳である。

方法として、眼底所見は蛍光眼底所見を合わせてその変化を分析した。視力、視野、暗順応を中心に視機能の評価し、ERGは既報<sup>18)</sup>の錐体杆体分離法により記録した。これらの結果を合わせて考察しstage分類を試みた。

## III 症例および結果

### 症例 1

15歳、女兒。家族歴には特記すべき事はない。既往歴では3歳児検診で低身長を指摘されている。名古屋大学医学部小児科内分外来通院中の6歳の時に、精査目的で眼科検診している。この時、矯正視力は両眼とも1.0。前眼部、中間透光体および眼底等眼科的な異

常は認められなかった。10歳頃から、眼瞼下垂および外眼筋麻痺が生じて来た。全身検査において、感音性難聴、髄液蛋白の上昇、軽度の筋力低下および筋電図上筋原性の変化を認めた。組織学的にはragged red fiber、ミトコンドリアの異常を認めた。10歳再診時、眼球運動は各方向に制限を生じていた。前眼部、中間透光体には異常はなかった。

眼底所見：6歳の眼科初診時には異常を認めなかったが、10歳再診時には特異な網膜変性所見を呈していた。図1に最近の眼底写真を示す。視神経、網膜血管には異常なく、網膜は黄斑部を含んでほぼ全網膜におよぶ色素上皮の異常と思われる微細な点状・顆粒状の萎縮巣が見られ、黄斑中心窩の反射は消失している。蛍光眼底造影写真を図2に示す。網膜の点状・顆粒状の萎縮巣に一致してwindow defectによる過蛍光が認められる。黄斑部を含む広範囲の色素上皮の異常が明らかである。視神経乳頭周囲には輪状の低蛍光を認める。

視機能：視力は右0.8 (1.0×cyl+1.0A90°)、左0.7 (矯正不能)。視野はisopterの軽度沈下が認められ、暗順応は最終閾値が約1log上昇していた。

ERG：振幅・潜時は各反応ともほぼ正常範囲である(図3)。

5年の経過観察では、眼底、視神経およびERG所見には進行悪化は認められていない。

### 症例 2

37歳、女性。既往歴では特記すべきものはない。家族歴では、娘に軽度の難聴を認める。3歳頃から眼瞼下垂及び外眼筋麻痺を生じている。17歳の時眼瞼下垂の手術を受けている。初診時、眼球運動は各方向に高度な制限を認め、瞼裂幅は右5mm、左8mm、左眼角膜下方に眼瞼下垂手術後の兎眼によると思われる混濁を見る。全身検査では、難聴、顔面筋の軽度減弱、筋電図上筋原性変化を認め、組織学的にragged red fiberを認めた。

眼底所見：症例1と同様に微細な点状・顆粒状の萎縮巣を見る(図4)。蛍光眼底所見(図5)では、paramaculaにもフルオレスセイン色素のpoolingが見られ、浮腫の存在を示している。やはり視神経乳頭周囲

に輪状の低蛍光を認める。

視機能：視力は、右0.7(矯正不能)左0.6(矯正不能)。視野は、右眼正常、左眼は角膜混濁によると思われる下方視野の沈下を認めた。暗順応は、両眼とも最終閾値が約1log上昇している。色覚はパネル D-15、石原表、HRR表でいずれも正常であった。ERG：各反応ともほぼ正常反応を示している(図3)。

### 症例 3

27歳、女性。既往歴として4歳の時自家中毒、7歳の時リウマチ熱に罹患している。家族歴では特記すべきものはない。19歳頃から眼瞼下垂および外眼筋麻痺が生じ、20歳頃より夜盲を自覚している。21歳の初診時、眼球運動は各方向に制限を見る。裂隙幅は、両眼とも6mm。前眼部および中間透光体には異常を認めない。全身検査では、上肢筋力の減弱、筋電図および神経伝導速度に異常を認めた。上腕三頭筋の筋生検ではragged red fiberが認められた。ECGは初診時には正常であったが昭和59年3月に完全房室ブロックを来しpace makerが挿入された。

眼底検査：全網膜に色素上皮の萎縮を認め、視神経乳頭周囲から鼻側赤道部付近まで、脈絡膜血管が部分的に透見される。蛍光眼底写真を昭和56年と62年で比較してみると(図6)、昭和56年には視神経乳頭周囲のみであった低蛍光は6年後には網膜絡膜の萎縮巣として拡大し、choriocapillarisの閉塞により背景光が消失し、脈絡膜の中・大血管が造影されている。

視機能：視力は、右1.0(矯正不能)、左0.9(矯正不能)。視野は、やや中心性の狭窄を認める。昭和56年と62年の視野を比べると、マリオット盲点の拡大が認められるが、この所見は眼底における視神経乳頭周囲の網脈絡萎縮の拡大と一致している。暗順応の最終閾値は、昭和56年が約1log、昭和62年が約3logと上昇していた。

ERG：scotopic, photopic 両成分とも振幅の低下が著明であり、昭和62年のERGでは、56年の振幅に比べてより低下している(図3)。

### 症例 4

16歳、男性。6歳の時、本院眼科にて混合乱視の診断にて眼鏡処方を受けている。この時視力は、右0.4(0.9×-0.25○cyl+1.75A, 90°)、左0.4(0.8×-1.0○cyl+1.75A, 90°)であった。この時、眼位は正位であり、眼球運動に異常は認められなかった。前眼部、中間透光体および眼底には異常は認められなかった。外来経過観察中、矯正視力は両眼とも1.0以上と

なっている。8歳頃から低身長を指摘されていた。12歳頃より外眼筋麻痺、筋力低下または心電図上不完全右脚ブロック、髄液蛋白上昇を認めた。筋生検では、ragged red fiberを認めた。

眼底所見：6歳の初診時には異常を認めなかったが、11歳の再診時には眼底にsalt and pepper様の網膜変性を生じていた。その後、網膜の点状・顆粒状の萎縮巣は視神経乳頭周囲及び赤道部付近で徐々に融合拡大し、網脈絡膜萎縮を呈して来た。蛍光眼底所見(図7)では、昭和62年のものは、58年に比較して、choriocapillarisの閉塞が明らかに広がり、鱗状の萎縮巣が視神経乳頭から鼻側網膜の赤道部にかけて著明となっている。

視機能：最近の視力は、右0.5(0.7×-1.0○cyl-1.25A, 180°)、左0.2(0.6×-3.0○cyl-1.25A, 180°)と低下している。視野は昭和58年と62年を比較すると、中心性の視野狭窄がやや進行しており、マリオット盲点の拡大も認められる。最近の暗順応検査では、最終閾値が約2log上昇していた。

ERG：昭和56年にわずかに認められた反応も最近のものでは消失している(図8)。

### 症例 5

14歳、女兒。母親に筋力低下、筋萎縮を見る。6歳の時から小人症の診断を受け、本院小児科に通院していた。7歳の時、本院眼科にて、混合乱視の診断にて眼鏡処方されている。この時視力は、右0.4(0.7×-0.5○cyl+2.0A, 90°)、左0.8(0.8×-0.75○cyl+0.75A, 90°)であり、眼球運動は輻輳不全を認めるが制限はなく、前眼部、中間透光体および眼底には異常所見は認められなかった。11歳の時、失神発作を起こし、完全房室ブロックの診断にてpace makerが埋め込まれた。その後、糖尿病の診断も受けている。12歳頃より、外眼筋麻痺、筋力低下、感音性難聴そして髄液蛋白上昇を認めた。

眼底所見：6歳の初診時には異常を認めなかったが、12歳の再診時にsalt and pepper retinopathyを認めた。

視機能：視力は右0.3(0.3×+1.0○cyl-3.5A, 180°)、左0.2(0.2×cyl+1.0A, 90°)と低下している。暗順応の最終閾値は、約4logの上昇を認める。

ERG：最近の反応は消失型を示す(図8)。

現在他医入院中である。

上記のKearns-Sayre症候群5症例から眼底所見、

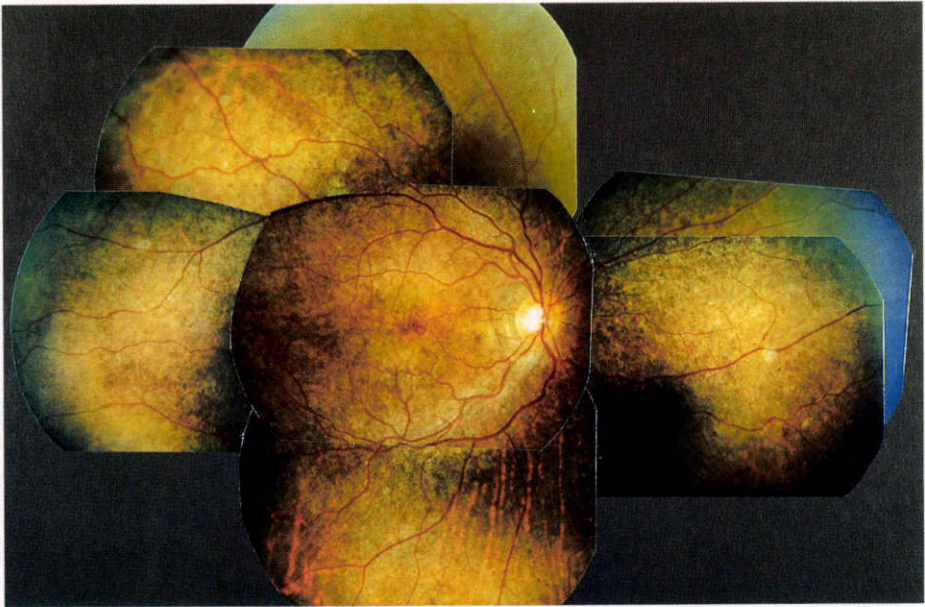


図1 症例1の眼底写真。黄斑部を含む広範な点状・顆粒状の萎縮巣を認める。視神経乳頭に異常を認めず、網膜血管の狭小化も見られない。

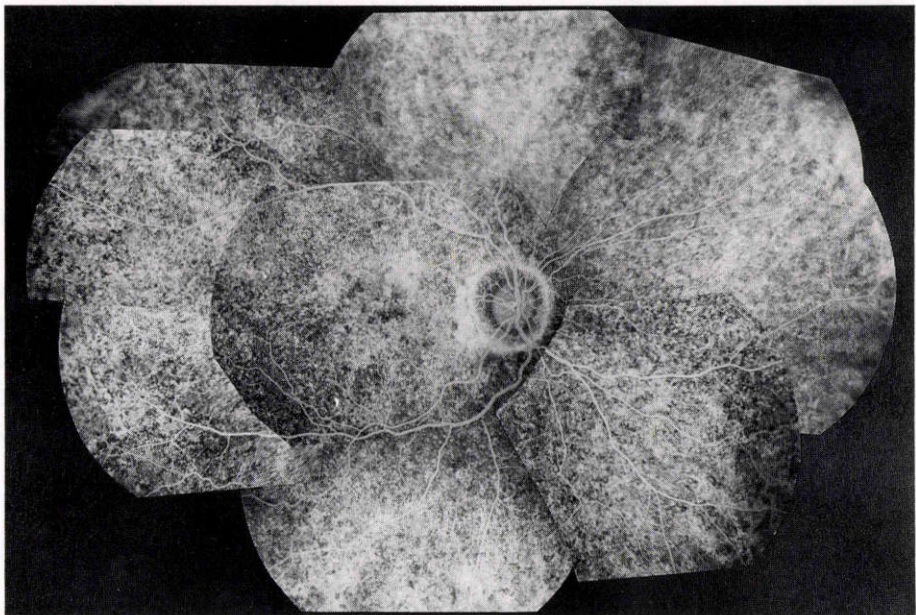


図2 症例1の蛍光眼底造影写真。点状・顆粒状の萎縮巣に一致して window defect による過蛍光を認める。視神経乳頭周囲には輪状の低蛍光を認める。

視機能および電気生理学的検索から stage 分類を試みると以下ようになる(表1)。

0期:眼底,視機能ともに異常所見はみられない。

しかし, retrospective に見てこの時期において小人症などの何等かの内分泌異常が指摘されている可能性もある。

I期：眼底において本症に典型的な salt and pepper retinopathy が生じるが、電気生理学的には異常がみられず、その他の視機能もほぼ正常である。

II期：眼底所見に加えて電気生理学的にも異常が明らか stage. 電気生理学的に特徴的なことは、scotopic, photopic 両成分がほぼ同時に低下を示し、

このことは視細胞における錐体および桿体に対して非選択的に障害がおよんでいることを示している。視機能では軽い視野狭窄、暗順応の軽度の悪化を見るが視力は比較的良好である。

III期：脈絡網膜萎縮の進行したstageであり、choriocapillaris の閉塞が進行し、ERG は nonrecordable

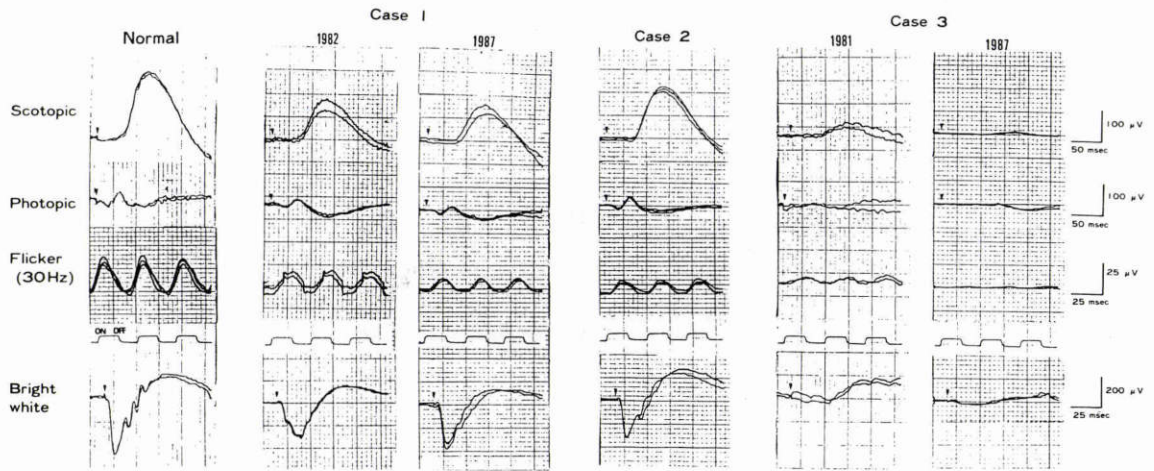


図3 既報<sup>18)</sup>の錐体桿体分離記録法による ERG. 左から正常者, 症例1の昭和57年(1982), 症例1の昭和62年(1987), 症例2, 症例3の昭和56年(1981), 症例3の昭和62年(1987)の記録.

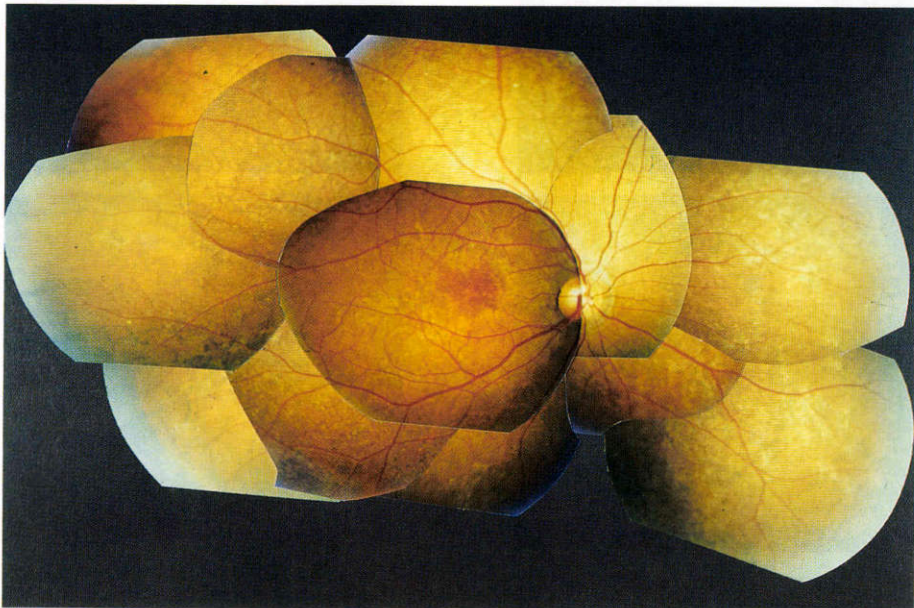


図4 症例2の眼底写真. 黄斑部を含む広範な点状・顆粒状の萎縮巣を認める. 視神経乳頭に異常を認めず, 網膜血管の狭小化も見られない.

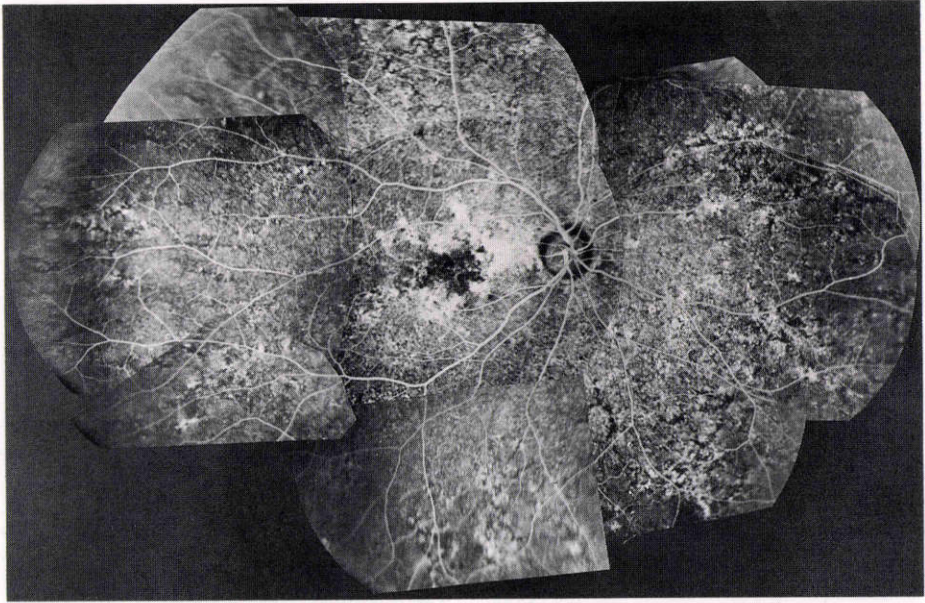
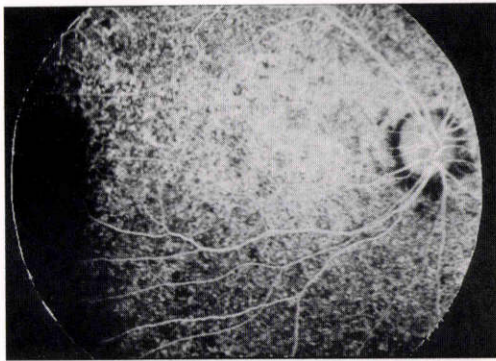
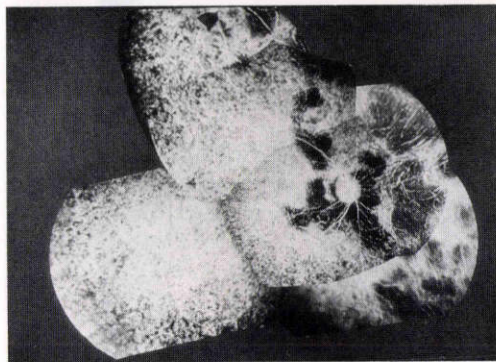


図5 症例2の蛍光眼底造影写真。点状・顆粒状の萎縮巣に一致して window defect による過蛍光を認める。視神経乳頭周囲には輪状の低蛍光を認める。類嚢胞状黄斑浮腫が存在する。

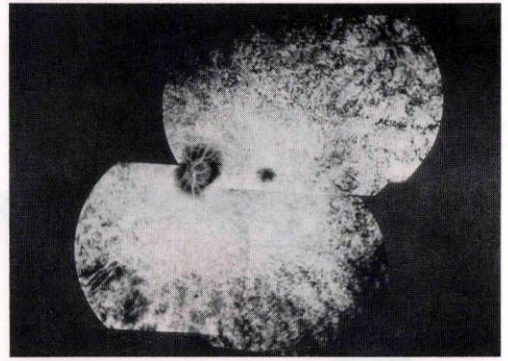


a

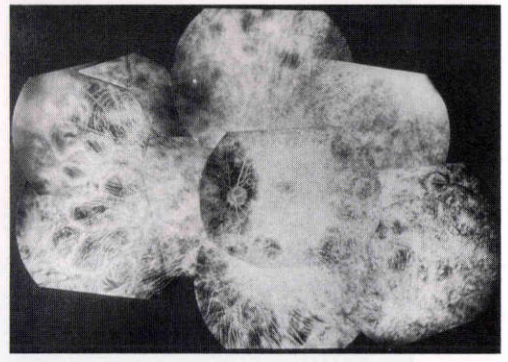


b

図6 症例3の蛍光眼底造影写真。a：昭和56年（1981）では視神経乳頭周囲に輪状の低蛍光を認める。b：昭和62年（1987）では視神経乳頭周囲から鼻側網膜にかけて網脈絡膜萎縮が拡大している。



a



b

図7 症例4の蛍光眼底造影写真。a：昭和58年（1983）では視神経乳頭周囲に輪状の低蛍光を認める。b：昭和62年（1987）では視神経乳頭周囲から鼻側網膜にかけての鱗状の網脈絡膜萎縮が拡大している。

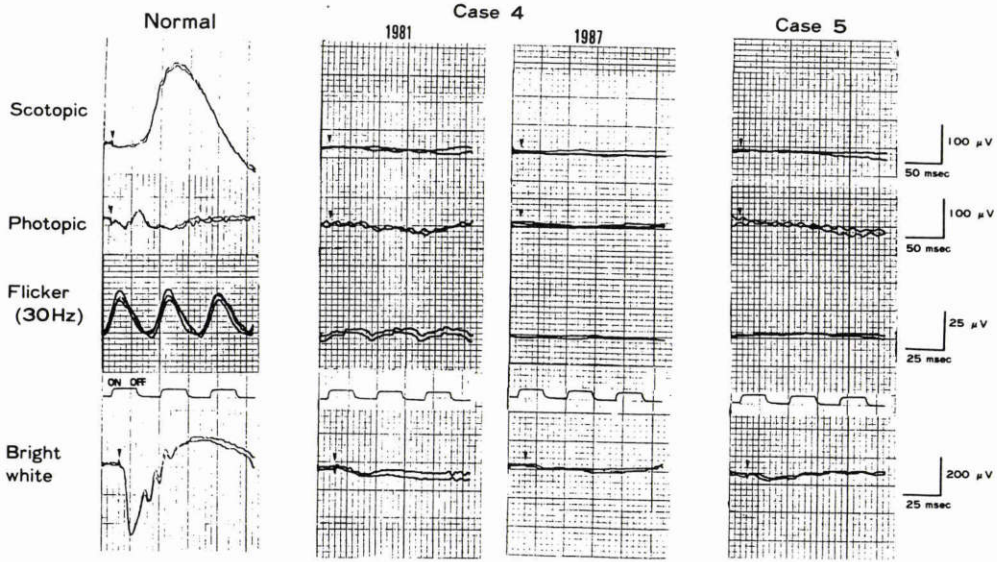


図8 既報<sup>18)</sup>の錐体杆体分離記録法によるERG。左から正常者、症例4の昭和56年(1981)、症例4の昭和62年(1987)、症例5の記録。

表1 Kearns-Sayre 症候群の stage 分類

stage	検眼鏡所見	蛍光眼底所見	視力	視野	暗順応	ERG
0 <sup>*1</sup>	正常	正常	正常	正常	正常	正常
I	salt and pepper retinopathy <sup>*2</sup>	萎縮巣に一致した window defect <sup>*3</sup>	正常	正常	正常	正常
II	同上	同上	良好	軽度狭窄 <sup>*4</sup>	軽度悪化	subnormal <sup>*5</sup>
III	脈絡網膜萎縮 <sup>*6</sup>	萎縮巣に一致した背景光の消失	やや悪化	狭窄	悪化 <sup>*7</sup>	nonrecordable
IV	びまん性脈絡網膜萎縮	広範な背景光の消失	悪化	悪化	悪化	nonrecordable

\*1 retrospective に見て何等かの内分泌あるいは神経学的異常が指摘されていることがある。

\*2 網膜血管の狭小化は見られず、視神経乳頭周囲に輪状の萎縮巣を認める。

\*3 時に類囊胞状黄斑浮腫を認める。

\*4 マリオット盲点の拡大も見られる。

\*5 錐体成分、杆体成分ともほぼ同等に異常を認める。

\*6 視神経乳頭周囲から鼻側網膜にかけて強く見られる。

\*7 最終閾値の 4 log 程度の悪化。

となる。視機能では、かなりの視野狭窄が認められ、暗順応も悪化するが視力は意外に保たれている。しかし、この stage でも網膜血管の狭小化はわずかであることが特徴的である。

IV期：びまん性の脈絡網膜萎縮を生じ、網膜血管の狭小化および視神経萎縮も進む。視機能は強く障害される。

#### IV 考 按

進行性外眼筋麻痺に網脈絡膜変性の合併した症例は

古くから報告されている<sup>19)~21)</sup>。

Kearns と Sayre が網膜色素変性症、外眼筋麻痺そして完全房室ブロックを三大主徴候とした 2 症例を報告<sup>22)</sup>して以来、その後も同様の三徴候を有する報告が相次ぎ Kearns-Sayre 症候群と言われてきた<sup>1)17)23)~25)</sup>。また1967年 Shy ら<sup>2)</sup>がミトコンドリアの異常を指摘し、mitochondrial myopathy の概念とともにそれに付随する多臓器組織の障害が知られ、Kearns-Shy 症候群とも呼ばれる<sup>3)</sup>。Drachmann ら<sup>4)</sup>は、進行性外眼筋麻痺に伴う疾患群を総括し、

“ophthalmoplegia plus”と言う名称を与えた。Bastiaensenら<sup>5)</sup>は、本症を発症時期により infantile form, juvenile form そして, adult form の3型に分類している。Infantile form は発症時期, 進行が早くそしてより重篤な経過をたどり, これを Kearns-Sayre 症候群としている。Juvenile form は10代, adult form は20代あるいはそれ以降で発症し比較的良好な経過をたどり, これらを Kearns 病としている。この分類方法を Francois も支持している<sup>26)</sup>。本症は前述の三徴候以外に小脳失調, 難聴, 末梢神経障害, 錐体路症状, 筋萎縮, 髄液蛋白増加, 脳波異常, 知能低下などの全身性の障害が生じ得る。

本症の眼底所見は古くから“atypical retinitis pigmentosa”と述べられていたが, 網膜組織にもミトコンドリアの異常が見いだされ, 網膜色素変性症とは明らかに異なるその特徴的な“moth-eaten appearance”から“salt and pepper retinopathy”と言う新たな網脈絡膜萎縮症としての呼称も提唱されて来た<sup>11)12)14)</sup>。

過去の報告および今回の我々の症例から眼底所見の経過をまとめると以下ようになる。まず, 症例1, 症例4そして症例5で示されたように発症前には網膜に異常所見が見られず, この点が今回非常に興味を持たれた。そして発症初期には網膜全体におよぶ色素上皮の異常を主体とする微細な点状・顆粒状の萎縮巣が見られ, これは蛍光眼底造影写真において過蛍光を示す。この変化は黄斑部にもおよび中心窩反射は消失している。視神経乳頭周囲に同心円状の萎縮巣が見られるのも特徴であり, このことは Kearns<sup>1)</sup>も視神経乳頭周囲の halo として述べている。Bastiaensen<sup>27)</sup>, Leewsら<sup>28)</sup>, 細谷ら<sup>29)</sup>も特徴として記載している。また類嚢胞状黄斑浮腫を生じている場合もある。網膜色素変性症と大きく異なる点は, 骨小体様色素沈着, 網膜血管の狭小化はほとんどの症例で見られず, また視神経萎縮も認められない点である。また早期より黄斑部にも病変がおよんでいることも本症の特徴と言える。病期が進行するにしたがい, 網膜赤道部から後極部にかけて, 特に鼻側視神経乳頭周囲の点状・顆粒状の萎縮巣は融合拡大し鱗状の萎縮巣となる<sup>14)28)</sup>。Eagleら<sup>11)</sup>も組織学的に鼻側視神経乳頭周囲の外層網膜の萎縮が強いことを示している。この部分は蛍光眼底造影写真上からも明かなように choriocapillaris の閉塞が進んだ状態であり, 一部に脈絡膜大血管が透見されて強い網脈絡膜の萎縮が進行している。視神経周囲で拡大した鱗状の萎縮巣は, 視野検査においてマリオット

盲点の拡大として表れる。

Mullieら<sup>12)</sup>は, pigmentary retinopathy を有する mitochondrial myopathy の患者を眼底所見から3つのタイプに分けた。第1群は salt and pepper retinopathy を呈しているタイプ, 第2群は, retinitis pigmentosa のタイプ, 第3群は広範な RPE と choriocapillaris の萎縮を来したタイプである。第3群の1症例は, 視神経乳頭周囲に軽い RPE の萎縮が徐々に網膜周辺部に広がり, 17年間の経過観察で広範な RPE と choriocapillaris の広範な萎縮となっていたと言う。他にも強い choroidal sclerosis を来した症例の報告がなされている<sup>27)30)31)</sup>。遺伝関係も示唆される本症<sup>5)26)31)33)34)</sup>の眼底末期像が, diffuse choroidal sclerosis あるいは choroideremia 様の脈絡網膜萎縮を呈するならば, 本症は diffuse choroidal atrophies の範疇<sup>35)</sup>に入り得ることを強調したい。

今回の我々の5症例における視野検査では, 本症発症初期には軽度の isopter の沈下を認め, 眼底所見の悪化に伴い中心性狭窄とマリオット盲点の拡大が進行した。暗順応検査では, 最終閾値の最も上昇したものでは4log 程度であった。視野狭窄や暗順応の悪化は軽度であるとの報告は多い<sup>7)24)25)27)28)31)</sup>。

ERG 所見は subnormal であるという報告<sup>1)4)5)8)12)16)25)33)36)40)</sup>が多いが, 正常の反応を得たもの<sup>9)33)37)</sup>から消失型<sup>1)38)39)</sup>であったという種々<sup>27)28)40)</sup>の意見を見る。今回の我々の症例に行った錐体杆体分離記録法による ERG も, ほぼ正常範囲内の反応を得たものから消失型を示すものまで見られ, また数年の経過観察においても変化の見られないものから消失型に悪化した症例も認めた。ERG の悪化を見た症例では, 明かな網脈絡膜萎縮の拡大を認め, このことは本症の眼底所見の悪化の判定に ERG 検査が有用であることを示唆している。一方, 本症の初期病変の検出には flicker ERG の結果が有用であるとの報告がある<sup>12)</sup>。しかし, 今回の我々の検討では flicker ERG の選択的な悪化例はみられず, 進行した症例では scotopic, photopic 両成分がほぼ同等に低下を示し, これは視細胞における錐体および杆体に対して非選択的に障害が及んでいるものと考えられる。このような所見は網膜色素変性症においては杆体成分の障害が著明であること, そして進行性錐体・杆体ジストロフィにおいては錐体成分の障害を主体としていること<sup>18)</sup>と比較して考え合わせると興味ある知見と言える。尚, 外眼筋麻痺のため EOG 検査は不能であった。



本症は発症時期の早いものほど全身症状の悪化も速く、多臓器組織におけるミトコンドリアの異常の程度、範囲によりその生命予後は大きく左右される。これに対しての、治療の試みもなされている<sup>41)</sup>。異常ミトコンドリアと関連して、網脈絡膜変性の程度や進行の度合も多岐にわたり、その視機能予後も個体差が大きいと考えられるがそれに対する考察は明らかでない。この様な状況下では、今回示した stage 分類に各症例を当てはめてみることは、各々の時点での網脈絡膜変性の程度あるいは進行度を把握する為には有用な手段である。ちなみに今回の我々の5症例を当てはめてみると、症例1では3歳の時に低身長を指摘され、6歳で小人症の診断を受けこの時の眼科精査では異常を認めておらず、retrospectiveに考えて stage 0期と言える。最近では眼底に salt and pepper retinopathy を認めるが、ERGは正常でありその他の視機能も障害は軽く stage I期である。症例2では stage I期、症例3は stage II期であるが、昭和56年よりも62年では眼底所見、視機能ともに悪化している。症例4では6歳の時に混合乱視以外に眼科的異常が見られず、8歳の時に低身長を指摘され、この時点では stage 0期であり、11歳で眼底に salt and pepper retinopathy、ERGの異常を認め stage II期、16歳では choriocapillaris の閉塞が進行し、ERGは nonrecordable となっており stage III期と言える。症例5においても6歳の時から小人症の診断を受け、7歳で混合乱視以外に眼科的な異常のないことも確かめられておりこの時点では stage 0期である。その後、14歳の検査時にはすでに stage II期からIII期の症状がみられた。また、我々の症例では stage IV期と考えられる症例は見られなかったが、choroidal sclerosis を来した報告も散見され<sup>27)30)31)</sup>、また先に述べた Mullie ら<sup>12)</sup>が示した第3群がIV期に進行した症例の可能性も考えられる。

Kearns-Sayre 症候群の“salt and pepper retinopathy”と言われるその独特な眼底所見や、視機能について報告した。杆体成分から障害を受ける網膜色素変性症、錐体成分から異常の見い出される進行性錐体・杆体ジストロフィ、そして錐体杆体両成分から同等に障害の生じる“salt and pepper retinopathy”と3疾患を対比することができると考えた。また今回、数年の間に stage 0期からIII期と進行した症例に遭遇し、そして過去の症例から鑑みて本症の経過観察の重要性、また的確な stage 分類の必要性を痛感した。

## 文 献

- 1) **Kearns TP**: External ophthalmoplegia, pigmentary degeneration of the retina, and cardiomyopathy: A newly recognized syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 63: 559-625, 1965.
- 2) **Shy GM, Gonatas NK, Perez M**: Two childhood myopathies with abnormal mitochondria. I. Megaconial myopathy. II. Pleconial myopathy. *Brain* 89: 133-158, 1966.
- 3) **Karpati G, Carpenter S, Larbrisseau A, et al**: The Kearns-Shy syndrome: A multisystem disease with mitochondrial abnormality demonstrated in skeletal muscle and skin. *J Neurol Sci* 19: 133-151, 1973.
- 4) **Drachman DA**: Ophthalmoplegia plus. The neurodegenerative disorders associated with progressive external ophthalmoplegia. *Arch Neurol* 18: 654-674, 1968.
- 5) **Bastiaensen LAK, Notermans SLH, Ramaekers CH, et al**: Kearns syndrome or Kearns disease. Further evidence of a genuine entity in a case with uncommon features. *Ophthalmologica Basel* 184: 40-50, 1982.
- 6) **丸尾敏夫**: 慢性進行性外眼筋麻痺と網膜変性との合併について。眼臨 58: 8-13, 1964.
- 7) **Koerner F**: Pigmentary retinopathy in cases of chronic progressive external ophthalmoplegia. Visual sensory aspects. *Trans Ophthalmol Soc UK* 92: 251-263, 1972.
- 8) **Beckerman BL, Henkind P**: Progressive external ophthalmoplegia and benign retinal pigmentation. *Am J Ophthalmol* 81: 89-92, 1976.
- 9) **根本 昭, 本田 孔士**: Kearns-Sayre Syndrome 1 症例の眼科的所見。眼臨 71: 556-560, 1977.
- 10) **Bastiaensen LAK**: Chronic progressive external ophthalmoplegia. Leyden, the Netherlands, Stafleu's Scientific Publishing Co, 1978.
- 11) **Eagle RC Jr, Hedges TR, Yanoff M**: The atypical pigmentary retinopathy of Kearns-Sayre syndrome. *Ophthalmology* 89: 1433-1440, 1982.
- 12) **Mullie MA, Harding AE, Petty PKH, et al**: The retinal manifestations of mitochondrial myopathy. *Arch Ophthalmol* 103: 1825-1830, 1985.
- 13) **Newell FW, Polascik MA**: Mitochondrial disease and retinal pigmentary degeneration. *Concilium Ophthalmologicum* 23rd. Kyoto 1: 615-617, 1978.
- 14) **McKechnie NM, King M, Lee WR**: Retinal pathology in the Kearns-Sayre syndrome. *Br J*

- Ophthalmol 69: 63-75, 1985.
- 15) **Daniele S, Corea L**: The cardiac involvement in chronic progressive external ophthalmoplegia: Consideration on the Kearns-Sayre syndrome. *Albrecht von Graefes Arch Klin Ophthalmol* 216: 129-133, 1981.
  - 16) **Bachynski BN, Flynn JT, Rodrigues MM, et al**: Hyperglycemic acidotic coma and death in Kearns-Sayre syndrome. *Ophthalmology* 93: 391-396, 1981.
  - 17) 福富桂子, 栗屋 忍, 菅原美雪他: Kearns-Sayre 症候群と思われる 2 例. *眼臨* 79: 127-131, 1985.
  - 18) 三宅養三, 市川一夫, 徳田浩子他: 進行性錐体・杆体ジストロフィの臨床特性. *臨眼* 36: 323-329, 1982.
  - 19) **Barnard RI, Scholz RO**: Ophthalmoplegia and retinal degeneration. *Am J Ophthalmol* 27: 621-624, 1944.
  - 20) **Walsh FB**: *Clinical Neuro-ophthalmology*, Baltimore, Williams & Wilkins Company, 1947.
  - 21) **Cogan DC**: *Neurology of the Ocular Muscle*, Ed. 2, Springfield, Ill, Charls C Thomas, Publisher, 1956.
  - 22) **Kearns TP, Sayre GP**: Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia, and complete heart block; unusual syndrome with histologic study in one of two cases. *Arch Ophthalmol* 60: 280-289, 1958.
  - 23) **Gonatas NK**: A generalized disorder of nervous system, skeletal muscle and heart resembling Refsum's disease and Hurler's syndrome: II. Ultrastructure. *Am J Med* 42: 169-178, 1967.
  - 24) 玉井嗣彦, **Holland MG**: Kearns-Sayre syndrome の 1 例. *日眼* 80: 20-24, 1976.
  - 25) 平岡満里, 市田忠栄子: Kearns-Sayre 症候群の 1 例. *臨眼* 32: 337-340, 1978.
  - 26) **Francois J**: Metabolic tapetoretinal degenerations. *Sur Ophthalmol* 26: 293-333, 1982.
  - 27) **Bastiaensen LAK**: Pigment changes of the retinal in chronic progressive external ophthalmoplegia (CPEO). *Acta Ophthalmol (Kbh)* 56(Suppl): 5-36, 1978.
  - 28) **Lowes M**: Chronic progressive external ophthalmoplegia, pigmentary retinopathy, and heart block (Kearns-Sayre syndrome). *Acta Ophthalmol* 53: 610-619, 1975.
  - 29) 細谷比佐志, 春田恭照, 大本達也他: Kearns-Sayre 症候群の興味ある眼底所見. *臨眼* 38: 1220-1221, 1984.
  - 30) **Thorson JC, Bell WE**: Progressive dystrophic external ophthalmoplegia with abiotrophic fundus changes. *Arch Ophthalmol* 62: 833-838, 1959.
  - 31) **Koerner F, Schlote W**: Chronic progressive external ophthalmoplegia: Association with retinal pigmentary changes and evidence in favor of ocular myopathy. *Arch Ophthalmol* 88: 155-166, 1972.
  - 32) 木下真男, 平井敏雄: Kearns-Shy 症候群. *神経内科* 8: 313-319, 1978.
  - 33) **Bastiaensen LAK, Frenken CWGM, Terlaak HJ, et al**: Kearns syndrome: A heterogeneous group of disorders with CPEO, or a nosological entity? *Doc Ophthalmologica* 52: 207-225, 1982.
  - 34) **Leveille AS, Newell FW**: Autosomal dominant Kearns-Sayre syndrome. *Ophthalmology* 87: 99-108, 1980.
  - 35) **Krill AF**: *Hereditary retinal and choroidal disease*, Vol. II. Harper and Row, Hagerstown, 979-1041, 1977.
  - 36) 玉井嗣彦, **Holland MG**: Kearns-Sayre syndrome の 1 例の電気生理学的検討. *日眼* 80: 71-75, 1976.
  - 37) **Jample RS, Okazaki H, Bernstein H**: Ophthalmoplegia and retinal degeneration associated with spinocerebellar ataxia. *Arch Ophthalmol* 66: 247-259, 1961.
  - 38) **Tridon P, Weber M, Masingue M, et al**: Syndrome de Kearns (ophthalmologie externe, rétinite pigmentaire, bloc cardiaque). *Rev Oto-Neuro-Ophtal* 45: 225-229, 1973.
  - 39) **Zaneen A, Gerard JM, Noel P, et al**: Anomalies mitochondriales dans le syndrome de Kearns (ophtalmoplégie externe, rétinopathie pigmentaire et troubles de la conduction intracardiaque). *Bull Soc Belge Ophtalmol* 167: 702-723, 1974.
  - 40) **Trobe JD, Watson RT**: Retinal degeneration without pigment alterations in progressive external ophthalmoplegia. *Am J Ophthalmol* 83: 372-376, 1977.
  - 41) **Ogasahara S, Nishikawa Y, Yorifuji S, et al**: Treatment of Kearns-Sayre syndrome with coenzyme Q<sub>10</sub>. *Neurology* 36: 45-53, 1986.