

2 B 2 - 1

特異な画像を示した年齢依存性てんかん性脳症の1女児例

(脳病理所見と臨床症状の検討)

東京医科大学小児科学教室 同病理学教室*¹国立精神神経センター神経研究所疾病第二部*²

木ノ上啓子 ○宮島 祐 ○荻原正明 ○根本しおり
 高宮 光 ○河島充私子 松野哲彦 ○星加明德
 本多輝男 土手 剛*¹ ○高嶋幸男*²

Hemimegalencephalyは年齢依存性てんかん性脳症(ADEE)の原因の一つとなる希な脳奇形である。今回我々はEME、West症候群、部分発作と変容し、その経時的画像診断で新生児期には右側のhemimegalencephalyを認めるも、その後同側の進行増悪するhemiatrophyと側脳室の著明な拡大を認めた一女児例を経験し、その脳病理所見を検索する機会を得たので検討を加え報告する。

<症例>剖検時5才9ヶ月。生後3日目より顔面のミオクロヌス、更に前腕のミオクロヌス、強直攣縮に気付かれ、脳波ではsuppression burstを認めた。その後hypsarrythmiaに移行し、シリーズ形成性強直攣縮を認め、12ヶ月時には脳波はmultifocal spikesに変化し、部分発作を呈した。脳波所見はいずれも著明な左右差を呈し、左側優位の不全麻痺と、重度の精神運動発達遅滞を認めた。

<病理所見>脳重量550g、右側半球の著明な萎縮とpachygyriaを認め、髄鞘は索状に不規則であった。右側側脳室に接して上衣細胞によって覆われる半卵円形の空洞があり、その間には上衣細胞増生による隔壁形成がみられた。この空洞は上衣細胞増生によってモンロー孔が閉塞されたために起こった側脳室の嚢状拡大と考えられる。また上衣細胞増生部には多発性の大小上衣嚢胞も認められた。右側半球は全体に皮質神経細胞の脱落は顕著で、神経細胞の層状配列は消失し、軸索減少、髄鞘形成不全、グリオーシス、ヘテロトピア、石灰化巣を認め、右側の視床と海馬の一部にも神経細胞脱落とグリオーシスを認めた。左側半球では側脳室周囲白質のグリオーシスのみ認め、中脳以下では右側錐体路に二次変性の所見を認めた。

<考案>本症例の脳病理は、胎生早期の障害を示す所見と出生後の病変による所見の混在したものであるが、ADEEの発症を考えるうえで重要と考える。また出生直後はhemimegalencephalyで、その後同側半球のhemiatrophyを認めた特異な症例であり、検討を加え報告する。

2 B 2 - 2

良性家族性新生児けいれん

名古屋第一赤十字病院小児科

○麻生幸三郎

良性家族性新生児けいれん(以下BFIC)は、新生児期のけいれんが特徴とされているが、新生児期以降の乳児期あるいは幼児期のけいれんもまれではない。今回われわれは、BFICを有する女児において、生後3カ月にみられたけいれんの発作時脳波を記録する機会を得たので報告する。<症例>症例は2歳10カ月女児である。父が生後2カ月にけいれんをきたし、その後、一年に1回の割合で、入眠期にけいれんがあったが、12歳以降はけいれんはなく、一流大学を卒業している。また、兄が生後2日目から口唇が蒼白となり、四肢をびくつかせたり、眼球を左上方に偏位させたり、左下肢の伸展屈曲を繰り返したりする発作がみられ、生後6日目に突然死している。病理解剖では、側脳室壁の一部に石灰化を伴うグリア結節が認められたが、それ以外の脳実質には病変が認められず、突然死の原因は不明であった。現病歴: 患児は、在胎週数40週、出生体重3220g、アプガール・スコア9点で正常出生。日齢5日に、四肢をびくつかせ、呼吸を止める、持続10数秒のけいれんが認められ、他院に入院した。血液、髄液、頭部CTをふくむ種々の検査が行われたがけいれんの原因は不明であった。PBが投与され、以後、けいれんは認められず、生後1カ月半に、当科に紹介された。生後3カ月に患児は再びけいれんを起こした。発作時脳波では、左中心-頭頂部に律動性鋭波が認められ、これに一致して、患児は、目を見開き、口の自動運動を数回繰り返した。VPAによって発作はコントロールされ、2年間経過を観察したが、発作はなく、VPAを減量中止した。現在、投薬を中止して6カ月になるが、発作はみられておらず、患児の精神運動発達も順調である。

<結論>BFICの乳児期のけいれんは部分発作である可能性がある。