

F-3 DNA検索にて遺伝性歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症（遺伝性DRPLA）と診断された母娘例

宮崎医科大学精神科¹⁾、高宮病院²⁾、古賀総合病院³⁾、宮崎医科大学第3内科⁴⁾、新潟大学脳研究所神経内科⁵⁾、奥田裕司¹⁾、鶴紀子¹⁾、三山吉夫¹⁾、川崎秀也²⁾、鶴田和仁³⁾、中里雅光⁴⁾、小宅睦郎⁵⁾、辻省次⁵⁾

遺伝性DRPLAは内藤・小柳により臨床的病理学的検討から確立された疾患で、脊髄小脳変性症の一つとして分類される。臨床症状として若年発症では進行性ミオクロヌス・てんかん型、成人発症では舞踏アテトーシス、小脳失調、痴呆等の神経症状を示す。近年では遺伝子検索により確定診断がなされるようになり、常染色体優性遺伝で第12番染色体短腕に存在しているB-37遺伝子の異常が明らかにされている。この遺伝子にはCAGリピートが存在し、正常人では7～23回の範囲で繰り返している。DRPLA患者ではそのリピート数が著明に増大している。DRPLAは発症年齢によりその臨床表現型が一家系内に存在し、一世代で発症年齢が早くなる表現促進現象（anticipation）が指摘されており、paternal transmissionの場合CAGリピートの増大が多いとされている。今回我々は、遺伝子診断によりDRPLAと確定診断された一家系において、母親から変異遺伝子を受け継いだ症例で表現促進現象がみられたのを報告する。

＜症例1＞33歳女性。中卒後家業の理容業を手伝っていた。22歳時結婚、第1子早産、第2子を帝王切開にて出産した。第2子妊娠中（23歳時）に強直間代性痙攣が出現した。以後服薬にもかかわらず月に1～2回発作が出現していた。28歳時動作が鈍くなり、行動にまとまりがなくなった。30歳時構音障害・歩行障害・痴呆・尿便失禁が出現した。脳波上徐波が中心で δ 波・ θ 波を認めた。CAGリピート数67回であった。

＜症例2＞症例1の母親（58歳）。48歳時失調性歩行が出現。現在構音障害・中等度の痴呆・深部反射亢進・病的反射の出現等を認める。CAGリピート数は62回であった。

F-4 特発性と考えられた乳児複雑部分発作の臨床・脳波学的検討

自治医科大学小児科

池松 かおり、斉藤 美保、津留 智彦、山形 崇倫、宮尾 益知、桃井 真里子

【はじめに】乳児複雑部分発作は、発作症状が成人と異なり多様で、無呼吸・チアノーゼなどの自律神経症状が前景に立つ例が多く、意識減損の有無が捉えにくいこともあり、診断がしばしば困難となる。また、特発性と考えられる群には治療によく反応し、予後良好な一群があることが渡辺らにより報告されている。我々は1歳前発症の、特発性と考えられる複雑部分発作の症例13例について、発症年齢・発作時症状・脳波所見・治療法・予後について検討したので報告する。

【対象】症例は男児6例、女児6例の計12例で、年齢は10か月から11歳（平均4歳3か月）であった。

【結果】発症年齢は、3か月から7か月で、平均は5か月であった。家族歴で、1例に熱性けいれんを認めた。発作時症状は全例で意識減損を認め、強直性を示した例が9例、間代性3例、凝視5例、自動症5例（うち口部自動症4例）、チアノーゼ・無呼吸等の自律神経症状7例、向反症状3例であった。脳波所見は、発作時脳波を記録しえた5例で、発作波の起始部位は、頭頂葉2例、後頭・側頭葉2例、後頭葉1例であった。間歇期脳波では、2例は明かな異常波は認めなかったが、局在性棘波を前頭葉5例（うち前頭・側頭1例）、頭頂葉3例で認め、全汎性棘波を2例に認めた。12例でCTあるいはMRIが施行されており、4例に軽度の萎縮を認めるのみであった。治療はPB単剤は4例のみで、併用薬としてVitB₆（5例）、CBZ、VPA、PHTを使用し、現在発作が消失している例は9例で、3例では、まれに発作を認めている。また、全例とも知能障害は認めていない。

【考案】特発性と考えられた乳児複雑部分発作では、自律神経症状・凝視・口部自動症などが比較的多く認められた。治療は、PB単剤で治療可能な例もあり、12例中9例で発作の完全抑制が得られ、全例とも知能予後が良好であった。