

## D-29 中心・側頭部棘波を伴う良性小児てんかん (BECCT) と同様の経過を示した神経学的異常を有するてんかん患児 7 例の検討

北海道立小児総合保健センター小児科

D

○渡部潤子, 須見よし乃, 皆川公夫

〔目的〕 中心・側頭部棘波を伴う良性小児てんかん (BECCT) は神経学的異常のない小児にみられる特発性部分てんかんであるが、今回我々は神経学的異常を持ちながら BECCT と同様の経過を示したてんかん症例について検討した。

〔対象・方法〕 対象は神経学的異常を有する調査時年齢が 7 歳 3 ヶ月～13 歳 3 ヶ月の 7 例 (男 6、女 1) で、てんかん発症年齢は 3 歳～7 歳 4 ヶ月、発症後の観察期間は 2 年 7 ヶ月～8 年 11 ヶ月である。これら 7 例の神経画像所見および基礎病変、てんかん発作の性状、脳波所見、治療内容、発作抑制状況等を後方視的に検討した。

〔結果〕 7 例の神経学的異常の内訳は精神遅滞 4 例、脳性麻痺 2 例、両者の合併 1 例で、基礎病変は新生児低酸素性虚血性脳症 (HIE) が 4 例、原因不明が 3 例であった。HIE の 4 例 CT、MRI で虚血性変化などがみられたが、他の 3 例では画像上異常は認めなかった。てんかん発作は睡眠中特に早朝または寝入りばなに出現し、部分運動発作ないし二次性全般化部分発作で、脳波では中心・中側頭部に棘波がみられ、ローランド発射と思われた。全例 CBZ が投与され、2 例で CZP が併用されたが、発作は良好に抑制されていた。対象 7 例の CT、MRI、SPECT などの画像所見において脳波の焦点と対応する明らかな局在性病変はみられず、これらの症例の神経学的異常と発症したてんかんとの間には明白な因果関係は認められなかった。

〔結論〕 今回の対象 7 例は偶然に BECCT の遺伝的素因を有し、基礎に存在する神経学的異常に基づく症候性てんかんとしてではなく、素因性の BECCT としててんかんを発症したのではないかと考えられた。神経学的異常を有する小児においても BECCT を発症する場合があります、BECCT の診断基準のうち神経学的異常を有さないという項目は削除すべきかと考える。

## D-30 遺伝性てんかんラット (IGER) における原因遺伝子の染色体マッピング

シミズ病院脳神経外科<sup>1)</sup>, 滋賀医科大学第二病理学<sup>2)</sup>, 同脳神経外科<sup>3)</sup>, ICR 基礎研究所<sup>4)</sup>, 京都大学医学部附属動物実験施設<sup>5)</sup>

○横山正男<sup>1)2)</sup>, 天野 殖<sup>2)</sup>, 辻 篤司<sup>3)</sup>, 笹原正清<sup>2)</sup>, 伊原信夫<sup>4)</sup>, 芹川忠夫<sup>5)</sup>

〔目的〕 遺伝性てんかんラット (Ihara's genetically epileptic rat: IGER) は辺縁系発作を自然発症するてんかんミュータントであり、ヒト側頭葉てんかんの良いモデル動物と考えられている。このミュータントのてんかん遺伝子の同定はヒトのてんかんの原因並びにその病態生理の解明に重要な役割を果たすと期待され、てんかんの遺伝子診断や遺伝子治療に道を開くものである。我々は、てんかん遺伝子クローニングの第一段階として連鎖解析にて、原因遺伝子の染色体マッピングを行った。

〔方法〕 雄 IGER と雌非てんかんウィスターラット (イズモ亜系) を交配して得た雌 F1 に対し雄 IGER を交配し戻し交雑仔を作成する。自動てんかん発作モニター装置にて発作をモニターし、てんかん表現型を決定する。戻し交雑仔よりゲノム DNA を抽出し、ほぼ全てのゲノム領域を検索できる約 100 個のマイクロサテライトマーカーを用いて遺伝子型を明らかにする。コンピューターソフトウェア GENE-LINK を用い連鎖解析を行った。

〔結果〕 123 匹の戻し交雑仔のモニターにて何らかのてんかん発作を観察したのは 63 匹 (51.2%) であった。てんかん発作は大きく分けて強直間代痙攣、回転運動、疾走などの異常行動の 3 つに分類でき、それらの発症率はそれぞれ 2.4%、12.2%、45.5% であった。これらのてんかん発作を観察した 63 匹にて連鎖解析を行ったところ 15 番染色体上のマーカー D15Rat52 と D15Mgh3 の間に有意な連鎖 ( $P < 0.01$ ) を認めた。

〔結論〕 GENE-LINK による解析にて、てんかん原因遺伝子の一つは、15 番染色体上にあると考えられた。しかし、その遺伝子単独でてんかんが発症するには連鎖は弱く、他の部位の遺伝子の関与が示唆された。また、てんかん発作の表現型決定には不確定要素が多いので、てんかん発作と密接に関連した表現型についての連鎖解析も試みる必要があると考えられた。