

F-11 極めて稀な染色体異常と特異な発作型を示したAicardi症候群の1例

国立療養所宇多野病院小児科

○白坂幸義, 光吉 出

F

Aicardi 症候群は脳梁欠損、点頭てんかん、精神発達遅滞などを主症状とする症候群であるが、X染色体に関連した遺伝性疾患であるとされている。染色体異常の見られた症例では、殆どがX染色体短腕に関連した転座が報告されている。X染色体に関係しない複雑な染色体異常と特異な発作型を示した本症候群の1例を報告した。

【症例】FY、2歳女児。4人兄弟の第3子。9歳の兄、10ヶ月の妹、ともに健康。第2子は死産、詳細不明。妊娠8ヶ月、小頭症指摘され、MRIにて脳梁欠損と診断。生後4ヶ月、朝、覚醒と同時に手を左右上方に振る、眼も左右に振るという発作のシリーズ形成出現。5-6分間続いた。2時間後同様の発作出現し、近医入院。EEG上hypsarrhythmia認められ、点頭てんかんと診断を受けた。VPA+CZP+VitB6、TRHにより発作頻度変化なく、ACTH療法開始、上肢の発作は消失した。眼球偏向の発作続いていたが、腹水の増加に気付かれACTH療法中止。退院後、眼球偏向の発作も消失したが、1ヶ月後眼球上方固定の発作再発。発症時と同様に手足を左右交互に振るという症状も出現した為、当院受診した。

受診時、重度の精神発達遅滞を認め、発作間欠期脳波で左右半球に独立した広範な棘徐波、また左右同期性の遅棘徐波を認めた。左右交互に手を一瞬伸展させる症状と同時に、脳波上脱同期波出現、左右交互制の強直発作と考えた。この発作は必ず5-6分間のシリーズを形成した。MRI上脳梁完全欠損が認められ、染色体検査にて46,XX,t(4;6)(p16.1;q21),t(7;10)(p13;q22.3),inv(9)(p24,q12)の均衡転座と腕間逆位を認めた。

【考察】Aicardi 症候群は殆ど女児にのみ認められる事などからも、X染色体関連の遺伝性疾患と考えられている。本症例は他の染色体異常においても同様の表現形を示す可能性を示唆するものと思われる。また、左右交互に上肢を伸展させる発作型は脳梁欠損に関連したものと考えられ、強直発作時の脳梁の役割を考える上で興味ある所見と考えられた。

F-12 重度精神遅滞と難治性てんかんのみられた15番染色体異常(inverted duplication of chromosome 15)の1症例

国立療養所静岡東病院(てんかんセンター)¹⁾,
北海道大学医学部精神科神経科²⁾,
聖母会天使病院精神科³⁾

○武田洋司¹⁾, 中村文裕²⁾, 伊藤ますみ³⁾, 本間裕士²⁾,
小山 司²⁾

〔はじめに〕inverted duplication of chromosome 15(inv dup(15))には難治性てんかんがみられることが多いが、その発作型についての報告は少ない。今回われわれは重度精神遅滞、難治性てんかん、外表奇形がみられ、染色体検査によりinv dup(15)であることが確認された症例を経験し、脳波ビデオ同時記録により発作が捕捉されたので報告する。

〔症例〕19歳女性。周産期に異常なし。乳児期より運動発達の遅れがみられ、言語理解、発語が全く不能であるなど重度の精神遅滞が認められた。12歳時より、呼吸を停止した後に四肢が強直する発作が出現。抗てんかん薬が投与されたが、日に数回の発作がみられていた。初診時には、低身長、特異な顔貌、耳介低位、眼裂外方低位などの身体的特徴がみられ、神経学的には四肢の筋緊張低下、軀幹失調がみられた。発作間欠期脳波では、傾眠期にびまん性の速波律動が頻回に出現した。画像検査では異常はなかった。記録された発作は、軀幹はやや背屈して強直し、両下肢は伸展位にて強直し、両上肢は最初屈曲位にて強直した後、ゆっくりと伸展と屈曲を繰り返す、というもので持続時間は1分間程度であった。発作時脳波では、全野にやや低振幅の律動性速波が出現し発作の終了時には徐波化がみられた。発作症状と脳波所見から強直発作と考えられた。染色体検査で過剰染色体の存在が確認され、これは15番染色体の染色体分体が、q14で切断され再結合して同腕二動原体染色体を形成したものであった。〔まとめ〕重度精神遅滞、難治性てんかん、外表奇形などを症状として持つ症例を報告した。染色体検査によりinv dup(15)であることが確認され、核型は、47,XX,inv dup(15)(pter→q14::q14→pter)、と表現された。てんかん発作は強直発作が主体であり、症候性全般てんかんと考えられた。