

F-13 症候性全般てんかんを合併した15番染色体由来過剰染色体モザイクの1例

防衛医学研究センター行動科学研究部門¹⁾,
防衛医科大学校精神科²⁾

○小林裕人¹⁾, 長嶺由輝²⁾, 吉野相英²⁾

15番染色体の逆位重複異常である Inv dup(15)は、最もよく見られる過剰染色体の一つである。この過剰染色体は Prader-Willi 症候群及び、Angelman 症候群の責任領域を含むことがあり、また、GABA 受容体遺伝子領域を巻き込むことも明らかとなっている。Battaglia ら(1997)は、inv dup(15)を有する患者が特徴のある顔貌を呈し、さらに Lennox-Gastaut 症候群様の難治性の症候性全般てんかんを合併した4例を報告し、inv dup(15) syndrome なる症候群を提唱している。また、小林ら(1994)は同様の染色体異常を認めた West 症候群を報告している。

今回我々は、発作コントロールが良好であった症候性全般てんかんを合併した 47,XX,+inv dup(15)(q13)のモザイク例を経験したので報告する。

【症例】患者は 23 歳女性。3 歳時に精神・運動発達の遅れを指摘された。10 歳時に夜間強直間代発作が初発。以後、他院にて治療されていたが、発作コントロールは不良であった。非定型欠神、脱力、強直発作を認め、睡眠時脳波で rapid rhythm を認めた。11 才で初潮が見られ、以後ほぼ 30 日周期で月経があった。食欲の亢進、体幹を中心とした肥満などは認められなかった。平成 10 年 1 月、全般けいれん発作重積にて当科に緊急入院。発作後睡眠脳波では、右前頭極部に棘波群発を認めた。フェニトインの充分量の投与により、発作は抑制された。FISH にてマーカー染色体上に SNRPN(Prader-Willi 症候群領域 DNA マーカー), D15Z1 (15 番染色体コントロールプローブ), D15S10 (Angelman 症候群領域 DNA マーカー) が検出された。15 番染色体の欠失は確認されなかった。片親由来ダイソミーについては検索中である。母親の核型は正常であった。

【考察】本邦において inv dup(15)モザイク例の報告はほとんどない。inv dup(15) syndrome とは異なり、本症例の発作がコントロール良好であったのは、本症例がモザイクであったためと思われた。

F-14 ウサギ海馬キンドリング形成過程における発作間欠期スパイクの振幅変化

創価大学工学部生物工学科

○松田芳樹, 木暮信一, 北山将臣, 上原綾子,
加藤善美

【目的】著者らは海馬キンドリングの形成過程で発現する発作間欠期スパイク(IID)が単純型と複雑型に大別され、複雑型IIDの発現頻度が発作症状の発展に相関すると報告した(Epilepsy Res., 26, 139-148, 1997)。それは主としてIIDの波形解析に基づくものであったが、複雑型IIDの形成メカニズムを検討する段階で単純型IIDの同期性が問題となり、IIDの振幅にも注目する必要性が出てきた。今回、キンドリング形成過程におけるIIDの振幅変化を検討したので報告する。

【方法】17匹の成熟ウサギを用いた。麻酔下で右側海馬に2対の双極電極を埋め込み、1-2週間の回復期間後、キンドリングを施した(80-200 μ A, 1msec biphasic pulses, 50Hz, 1 sec/day)。キンドリング刺激前後の30分間海馬脳波を記録し、刺激前の記録から動物が覚醒不動状態のときの部分を延べ5分間にわたり選り出し、そのときの全IIDを解析対象とした。IIDの分類については従来の基準を適用し、かつ集合スパイク成分を含むか含まないかで分けながら、peak-to-peakの振幅を測定した。

【結果】動物はキンドリング完成群(K群: n=10)と未完成群(IK群: n=7)とに分かれた。K群は平均18回の刺激でstage5に到達した。IIDの徐波成分(SW)と集合スパイク成分(PS)別に振幅測定を行ない、次の結果が得られた。①K群では単純型および複雑型IIDのSWの振幅は減少傾向を示し、PSは増加傾向を示すとともに多発化する傾向も示した。②IK群でもSWは減少傾向を示したが、単純A型(短縮型)のものとは変化しなかった。③IK群のPSの振幅も増加傾向を示したが、多発化することはなかった。

【結論】SWの成因として種々のシナプス電位、とくに反回性のIPSPを想定し、PSのそれとしてsomaおよびdendritic spikeを考慮すると、K群では樹状突起のスパイク活動が加わるようになり、その結果の群発放電が抑制性介在細胞を不活性化させること、IK群ではその一連の過程が誘発されないことが示唆された。

F