

## F-11 20歳のでんかん：高齢者との比較

国立療養所静岡東病院（てんかんセンター）

○日吉俊雄、藤原建樹、八木和一

【目的】 昨年の本学会では60歳以上の高齢の通院てんかん患者について調査し、症候性部分てんかん(SPE)が最も多く(76%)、特発性全般てんかん(IGE)が15%を占めるのに対して、症候性全般てんかん(SGE)は2%に過ぎないことを報告した。これらの割合はてんかんの全体像に関する日常臨床での印象と大きく異なっている。そこでこれらの参照として、現在20歳のでんかん患者の現況を検討した。

【対象と方法】 当院に通院し、1998年4月から1999年3月までの1年間に20歳を迎えた118名(A群)と、昨年報告した高齢者のうち1997年4月から1998年3月までの1年間に60歳以上であり(140名)かつ20歳未満に発病していた57名(B群)を対象とした。B群のうち調査時に60~65歳の者は36名であり、1年あたり平均6名であった。

【結果】 (1) 国際分類に基づくてんかんの診断はA・B群それぞれにおいて、IGE：23%、33%、SGE：25%、7%、特発性部分てんかん(IPE)：6%、0%、SPE：42%、56%であった。(2) 静岡県内/市内居住者の割合は、A群では40%、5%、B群では61%、19%であった。(3) 発作消失例は、A群では46%、B群では63%であった。週単位以上の発作反復例はA群では31%を占めたのに対し、B群では4%に過ぎなかった。(4) 知的・身体的障害を有する例は、A群では56%、11%、B群では23%、5%であった。

【結論】 通院患者の診断の内訳だけから見ると、IGEでは他の症候群に比べててんかんの予後が良いと見なすことはできなかった。しかし、高齢の通院患者数は20歳の若年者の5%に過ぎなかった。この高齢での通院患者の減少には、発作頻度の減少だけではなく通院の困難さが関わっていると考えられた。

## F-12 DCX遺伝子に異常を認めたX-linked lissencephaly and subcortical band heterotopia (Double cortex syndrome)の2症例

山形大学医学部小児科<sup>1</sup>、鳥取大学医学部脳神経小児科<sup>2</sup>、国立療養所山形病院<sup>3</sup>

加藤光広<sup>1</sup>、木村敏之<sup>1</sup>、林 長青<sup>1</sup>、沼倉周彦<sup>1</sup>、赤星進二郎<sup>2</sup>、守川新人<sup>3</sup>、池野知康<sup>3</sup>、早坂 清<sup>1</sup>

【緒言】 近年、画像診断の進歩とともにてんかんの成因として大脳形成異常が注目され、てんかんに対しても分子遺伝学的な解析が可能になった。これまでに私たちは、てんかん発作を主徴とするX-linked lissencephaly and subcortical band heterotopia (XLIS or Double cortex syndrome)の本邦例を対象として、PCR-SSCP法により原因遺伝子 *doublecortin* (DCX)の解析を行い、4例に新しい変異を含む遺伝子異常を見いだした。今回私たちは、SSCPではスクリーニングされなかった症例について直接塩基配列を決定し、2症例において新しい遺伝子変異を見いだしたので報告する。

【方法】 対象は、臨床症状および頭部MRIにてXLISと診断され、遺伝子診断の同意を得た患者のうちPCR-SSCP法を用いたスクリーニングによりDCXに変異が検出されなかった6例(女4例、男2例)である。EBウイルス芽球化リンパ球よりDNAを抽出し、DCXの翻訳領域を9個の断片に分けPCRを行い、直接塩基配列を決定した。

【結果】 1例で404A→G(Lys134Glu)の点変異を、1例でヌクレオチド残基682番にAの一塩基挿入を認めた。2例とも女性でヘテロ接合体であった。

【考案】 XLISは、てんかん、精神遅滞を呈し、女性では頭部MRIで大脳白質に帯状の異所性灰白質を認めるX染色体優性遺伝性疾患である。最近、病因遺伝子であるDCXが単離され、I型滑脳症の男児や、脳梁欠損を伴う厚脳回の症例でも遺伝子変異がみいだされている。今回我々が見いだした2つの変異は、未報告の新しい変異であった。一塩基挿入の症例では、フレームシフトをおこし228番以降のアミノ酸の変化が予測される。いずれの変異においても機能的なDCX蛋白が合成されず、神経細胞の移動障害を惹起するものと推測される。一般にSSCPの検出精度は70-80%といわれ、SSCPで明らかな異常を呈さない場合は、直接塩基配列を決定する必要があると思われる。DCX遺伝子の変異部位は散在しており、効率的なスクリーニング法の確立が求められる。