

## B-15 West症候群の発作再発に関する検討

大阪府立母子保健総合医療センター小児神経科

植田 仁、鳥辺泰久、鈴木保宏

【目的】我が国ではWest症候群の治療としてACTH療法、ビタミンB6大量療法、抗てんかん剤等が用いられているが、発作が消失しても再発する症例は少なくない。われわれは当院を受診した初発West症候群において発作消失後の再発について検討を行った。(方法) 対象は1981年～2001年の期間に当院を受診した初発West症候群で初期治療(最初の5剤までと定義)にて発作消失を認めた76例(潜因性12例、症候性64例)である。再発群と非再発群の2群に分けて臨床的特徴及び発作消失時の脳波所見を検討した。また各薬剤別の再発率の検討も行った。(結果) 観察期間は発作消失後平均6年0ヵ月である。発作の再発は全体として76例中45例(59%)に認め、潜因性(25%)に比べて症候性(66%)で高かった。再発時の発作型はてんかん性スパズム(以下ES) 24例、ES以外21例(部分発作18例、ミオクロニー発作2例、不明1例)であった。再発までの期間はES 5.6ヵ月、ES以外20.9ヵ月であった。再発群と非再発群間では、発症月齢、男女比、発作消失までの使用薬剤数に統計学的な有意差はなかった。発作消失時の脳波でてんかん波の残存した症例(71%)では、正常化した症例(23%)に比べて再発率が高かった。薬剤別の検討ではACTH(23/37例)、ビタミンB6大量療法(4/7例)、抗てんかん剤(18/32例)の3剤間で再発率に差はなかった。(結語) West症候群では発作消失時にてんかん波の残存した症例に高率に再発を認めた。今後、West症候群の治療効果判定に脳波の正常化も加味すべきと考えられた。

## B-16 同胞発症をみた早期ミオクロニー脳症-3家系の臨床像

<sup>1</sup>神奈川県立こども医療センター神経内科、<sup>2</sup>国立精神神経センター武蔵病院小児神経科山下純正<sup>1</sup>、山田美智子<sup>1</sup>、岩本弘子<sup>1</sup>、須貝研司<sup>2</sup>、井合瑞江<sup>1</sup>、増子香織<sup>1</sup>、若林和代<sup>1</sup>

【症例の概要】家系Hは12歳女児と9歳男児、家系Sは7歳女児と弟は生後9ヵ月に死亡し剖検された。家系Oは姉が1歳4ヵ月に他院にて死亡し妹は現在生後4ヵ月である。これら6例の早期乳児ミオクロニー脳症(EME)の同胞例について検討した。いずれの家系ともに両親は健康であり、健常な同胞はいない。妊娠中の異常はなく、分娩時の特別な異常もなかった。家系Sは両児共に軽度の仮死がみられた。発作の初発は生後1.5ヵ月以内に発症し、tonic spasm、myoclonic seizureまたはclonic seizureがみられた。ほぼ全例に脳波検査でsuppression burst pattern (S-Bpattern)が検出された。画像診断では形成異常などの構造異常はなく、高度の脳萎縮を示した。経過中は高度の小頭症と痙攣性四肢麻痺および重度精神遅滞をみた。血液や髄液を用いて生化学的諸検索をおこなったが脳障害をきたす原因として意味のある所見は得られなかった。外表奇形診断および染色体検査から確定的な奇形症候群にはいずれも合致しなかった。ただし、家系Oの姉はPEHO症候群が疑われていた。経過中の合併症として、家系Hは両児ともに尿細管性アシドーシスを来とし、弟は高乳酸血症を呈し筋組織でCCO活性の低下を見た。家系Sは肝硬変および肝組織の線維化を示した。

【結果】これらの症例にみられたEMEにおいて抗けいれん剤治療により、tonic spasmは減少し、S-Bpatternは改善し、これが長くとも乳児期を越えて持続することはなかった。症例によりPB大量療法やPHT静注療法が奏功した。しかし、発作の抑制はできず発達も停滞した。特に、身体的合併症の管理が問題となった。

【考察】遺伝的背景を基盤にもつEMEについて、発作症状および脳波変化、および合併症そしてEIEEとの差異について考察する。

B