

難治てんかん16人, 良好12人. 最近の脳波でヒプス5, 移行4, 脱ヒプス19. West 残存あり6, なし22. West 以外の残存発作はミオクロニーが多かった. 4) 生命予後では, 28例中死亡5. うち病院死亡は肺炎3. 家庭死亡は2で, 心肺停止で発見. まとめと考察. ①West を合併した CP はほとんど重障児だが, 一部例外あり. ②重障児の West は予後が悪いが, 重障児外では予後は良い傾向. ③運動, 知的機能の良い人は経口 AED でコントロールされやすい. ④CP+West にグロブリン, TRH, VitB6 は効果を期待できなく, やはり ACTH が VPA, NZP, CZP 以外では一選択ではなからうか. ⑤ACTH 使用に危険を伴う例の治療には工夫がいる. リポステロイド療法に期待したい.

### 3) 遺伝性光てんかんの1家系

—1剖検例とともに—

本間 義章	(佐渡総合病院 神経内科)
姉崎 利治	(新潟大学脳研究所 神経内科)
林 森太郎・豊島 靖子	(同 病理)
高橋 均	

常染色体性優性遺伝と思われる光過敏性てんかんの1家系を報告した. 家系内に5名のいずれも光過敏性を有するてんかん患者がいて, 4年から最長22年の観察期間をもつことができた. 発端者は78歳で事故死し, 剖検の機会を得た. 病理学的には脳に何ら特異的な病理所見を得ることができなかったが, 逆にそれ故に稲月らの FEME に相当する症例と判断された.

症例1 発病者 男性 全経過57年 死亡時78歳 農業主訴 身体フルエ 性格几帳面 短気 外向性 家族歴 父 叔母 兄 甥 いとこ 娘に同病あり. 既往歴 21歳 戦傷(両下肢) 63歳から高血圧 69歳 大腸癌手術 70歳 ムチウチ症 肩甲骨骨折 現病歴 21歳から両手足のフルエとピクツキに気づいた. 春の夕方の水田や川面がキラキラ光るのを見ていると, 突然グラグラとめまいがきてその場に倒れ, 大声で唸って意識を失った. 痙攣は目撃されたことがない. 50歳の時, 救急車で運ばれてから PT の投与をうけ, 倒れることはなくなったが, フルエとピクツキは続き, 乾杯の音頭, 講演のマイクはフルエで困った. 字には不自由しなかった. 57歳に神経内科に受診した. 両手の姿勢時振戦と, ミオクロヌス, 脳波では3 Hz 棘波複合が頻発. 光刺激にて後頭部中心に棘波を誘発した. VPA, CZP と

βブロッカーの併用にて症状はほとんど消失した. 71歳からパーキンソンニズムと痴呆が進行したが抗パーキンソン剤が奏功し, ADL 自立していた. 78歳にひとりで入浴中急死した. 病理解剖では大脳皮質に広範に GFAP 免疫染色で Astrocyte の突起が明らかに描出された. この意味づけは不明である.

他の発病者 娘はめまいと光過敏性を前兆としてけいれん大発作を月に1回位の頻度で28歳からおこしていたが治療により消失した. 同時にあったミオクロヌスと振戦も消失した. 他の3人も成人発症であり, 振戦を有し, めまい, 光過敏性から意識消失発作を呈し, VPA 投与にて容易にコントロールできた. 本症のてんかんとしての分類は, 発作型はミオクロヌス, 体性感覚発作, 意識消失発作, けいれん大発作であり, 病型としては, 光過敏性てんかん, FEME とした. 遺伝子の研究に今後期待したい.

### 4) 環状染色体20番をともなう NCSE を呈した一症例

中島 悦子・笹川 睦男	(国立療養所 西新潟中央病院 てんかんセンター)
和知 学・亀山 茂樹	
福多 真史・金澤 治	
吉野美穂子	

近年, 環状染色体20番とてんかんの関連を示唆する報告が散見される. 昨年, 井上らは環状染色体20番に関連する一つの独立したてんかん症候群の概念を提唱した. その特徴としては環状染色体20番, 頻回な非けいれん性重延状態, 発作の持続が数分から60分, 時に棘波をともなう持続的な両側性高振幅徐波, 治療抵抗性といったものが挙げられる. 今回我々はこの概念に一致した一症例を経験したので報告する.

症例は18歳男性. 乳児期に熱性けいれんが2回あった. 9歳時にてんかん初発し, その後複雑部分発作が日単位で出現していたため10歳時に当科初診, 薬物調整にて発作は消失した. 一方, 数秒間ボーッとすることが時々みられるようになり, 11歳頃から突然眠り込むというエピソードが出現し, 13歳時には同様のエピソードが日単位で出現するようになった. そのため入院精査施行されたが, 頭部 CT, 頭部 MRI, 発作時 SPECT, 発作間欠時 SPECT のいずれも異常は認められなかった. 発作は意識減損のみが数十分持続するというもので, 脳波上, 前方優位にびまん性両側性高振幅徐波が連続的に出現し, 非けいれん性重延状態であると考えられた. 染色体検査にて, 環状染色体20番のモザイクが認められた. 環状染