

## 第13回新潟てんかん懇話会

日時 平成3年11月9日(土)  
午後3時～6時頃  
会場 新潟大学医学部  
有壬記念館2F

## I. 一般演題

## 1) けいれん発作で初発し, partial DiGeorge syndrome が疑われた1症例

和知 学 (国立療養所寺泊  
病院)  
吉田比美子 (新潟大学第一内科)  
百都 健 (新潟済生会第二  
病院内科)  
増村 幹夫 (新潟県立療養所  
悠久荘)

免疫低下, 副甲状腺機能低下および心血管奇形や顔面外表面奇形を持つ症候群のうちで胸腺低形成で細胞免疫機能の低下したものを言う。今回我々はけいれん発作をおこしてんかんと疑われて受診し partial DiGeorge 症候群と考えられた症例を経験したので報告した。症例は13歳の男子で家族歴には特記すべきことはない。5歳時に粘膜下口蓋裂, 先天性鼻咽喉閉鎖不全で手術を施行。生後6ヶ月～2歳の間に有熱時3回, 無熱時1回のけいれん発作があった。小学校入学後は睡眠中に急に起き上がり, 泣きながら部屋の中を歩き回るといふ episode が年に3～5回の頻度で見られた。平成3年3～4月にけいれん発作が4回出現してんかんと疑われ当院に入院した。入院時所見では低身長, 小顎症, 粘膜下口蓋裂が存在しTrousseau 徴候が陽性であった。検査所見では血中 Ca 6.3 mg/dl と低く血中Pは 10.4 mg/dl と高値を示した。脳波では主に右側の前頭—中心部にかけて高振幅の 5～6Hz spike and wave が見られた。また CT では両側の Putamen から globus pallidus にかけて calcification が認められた。以上より副甲状腺機能低下症を疑い新潟大学第一内科に転院した。第一内科入院時の検査では Ellsworth Howard test で PTH 静注前後の尿中リンおよびサイクリック AMP 排泄量の差が陽性で血中 PTH が低値であったことから idiopathic hypoparathyroidism と考えられた。末梢リンパ球分析でT細胞の減少が見られ, 胸部 CT で胸腺の低形成が見られた。これらの所見および小顎症や口蓋裂などの顔面の奇形が存在することから partial DiGeorge 症候群と診断された。その後 Vit. D<sub>3</sub> の投与により脳波は正

常化し発作も抑制されている。本症例の平成3年3～4月にみられたけいれん発作はこの時明らかな低カルシウム血症がみられたこと, 低カルシウム血症の改善後けいれん発作が消失し脳波も正常化したことから, 低カルシウム血症が発作の原因と考えられた。小学生時に見られた episode はこの時点で低カルシウム血症が存在したとすればテタニー発作時によくみられる驚愕, 不安反応あるいは hyperventilation などが考えられる。しかし2歳以前に見られたけいれん発作については低カルシウム血症が存在しない(5歳時の検査で血中 Ca, Pとも正常)と考えられることから, 低カルシウム血症による発作と考えるには無理があり, また有熱時のけいれんは一回のみであり熱性けいれんも否定的でありその原因については不明であった。

## 2) 臨床発作の寛解, 再発と同期して脳波上寛解, 悪化を示し, 抗けいれん剤の慣れの為交代療法をせざるをえない頻回再発てんかん女児例

東條 恵 (新潟県はまぐみ  
小児療育センター  
小児科)

現在7歳11カ月で, これまでに頻回再発を繰り返しているてんかん女児を報告した。てんかんタイプは脱力発作と二次性全般化部分発作の合併例である。原因は不明である。1歳10カ月初発より, この間知的レベルは再発にて低下してきた。

症例の特徴は以下の3点にまとめられる。第一は臨床像である。頻回再発例であり, 脱力発作が主である。再発の前に徐々に脳波の悪化がみられ, これに平行して, ふらつき, 多弁, 落ち着きのなさが出現する。第二は治療上の点である。各種抗けいれん剤への反応性はよく, 発作は抑制されるが, 一方慣れ現象が著明であることである。この臨床発作の消失, 再発には実に脳波の発作性異常波の消失, 再出現が一致する。従来のもてんかん治療でこのような反応を示す例は筆者は経験がない。第三は脳波の特徴である。AEDにて発作性異常波は消失し, その後徐々に, 着実に悪化し, 再発へと進んでいくことが常である。発作波は左右頭頂部より広がり, 全般化へと進むことが一貫してみられている。また開眼にて異常波が抑制される時期を本格的再発の前に持つ。機能的な異常波であるごとくである。以上が特徴である。

抗けいれん剤については, ほぼ一通り使用した感があるが, 効果あるものは, SV, CBZ, CZP4投3休, LZP,

CZP と LZP の交代療法, Diamox, CZP と LZP と Diamox の交代療法, クランポール,  $\gamma$ -glob, ACTH, TRH, Predonine, Vit B<sub>6</sub> であった. しかしどれをとっても効果持続期間の長短はあれども, 最終的に発作を抑制しえてこなかったようであり, 再発を迎えざるをえなかった. 最近1年間, SV を基礎とし, CZP, LZP, Diamox の交代療法使用で再発はしてこなかったが, 脳波の悪化はみられ, 交代療法の中身を若干手直し(クランポールの追加など)することで対処している. 今後, これまでの様な再発をくりかえさない為に, そして現在以上の精神発達の退行をきたさない為に, 脳梁切断術も適応ではなからうかと考えている.

この例は, レノックス症候群, atypical benign partial epilepsy など既知のてんかんのタイプにはないようである. どのようなタイプとして位置づけられるのであろうか. また治療の歴史において過ちはなかったのであろうか. はたまたこのような例は早期に外科的治療を試み, 知的レベルの低下をいかに防ぐかが問われているのではなからうか.

### 3) Suppression burst pattern を呈した児の臨床的検討

佐藤 雅久・渡辺 徹 (新潟市民病院) 小児科  
小田 良彦 (小児科)  
石塚 利江 (新潟県立坂町病院) 小児科

Suppression burst pattern を示した児の発作型を調査し報告した. 対象は1983年より1990年までの8年間に当科に入院し, けいれん発作間歇期脳波所見で Suppression burst pattern を認めた22例. 最終観察時の年齢は, 2カ月より7才4カ月, 平均3才であった. 典型的 Hysarythmia を認めた症例や, 薬剤使用により Suppression burst pattern を認めた症例は除外した. 最終診断の内訳は, EIEE 3例, West 症候群13例, それ以外が6例であった.

EIEE と診断した3例では, 出生時に認められた症状は, 哺乳障害, 筋緊張低下, 小頭症などであった. Josephらの記載に基づいて発作型を分類すると, いずれも無呼吸, boxing movement 等の微細発作を認め, その他は短時間の全身性強直性発作を伴っていた. これは, 大田原の tonic spasms に相当するものと思われた. いずれも, 予後は不良であった.

West 症候群と診断した例は13例であった. 発作型は Kellaway らの分類によった. 推定原因による分類では,

cryptogenic 群では, 屈曲—伸展型のほかの発作型は少なく, 無呼吸などの微細発作が1例, 強直性発作が1例に認められたのみであった. 予後も比較的良好で, 1例が精神運動発達遅滞を生じたのみで, けいれん発作はいずれも完全に抑制されていた.

unknown 群は3例で, 屈曲—伸展型の発作が主であったが, 間代性発作やミオクロニー発作が加わっていた. 予後も比較的不良で, 2例が難治のてんかんを生じていた. symptomatic 例は5例で, いずれの例も屈曲—伸展型, 屈曲型発作の典型的発作の他, 強直性発作やミオクロニー発作を併発し, 多彩な発作を認めた. 予後も不良であった. 同じ West 症候群のなかでも, 重症になるほど多彩な発作型が認められた. EIEE, West 症候群以外の6例では, いずれも周産期の障害や先天性異常を認め, 発作型も多彩で, apnea, boxing movement 等の微細発作や全身性や局所性の強直性発作, 間代性発作, 全身性ミオクロニー発作などを認めているが, 全例に共通の発作型は全身性強直性発作であった. 乳児早期に出現する suppression burst pattern を呈するてんかんは, 強直性発作を主体とすると思われた. 最後に日令17に全身性間代性けいれんで発症し, Suppression burst pattern を認め, その後全身性強直性けいれん, 左片側けいれん, 全身性強直性間代性けいれん, 局所性ミオクロニーなどを生じ, 1才2カ月に死亡した症例を提示した.

### 4) DRPLA 1 症例の電気生理学的検討

中山 温信・不破野誠一 (国立療養所犀潟) 種市 愈 (病院)

遺伝性歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 (以下 DRPLA) は, 小脳歯状核赤核系と淡蒼球ルイ体系の系統変化を主病変とし, 常染色体優性遺伝を示す中枢神経系の変性疾患である. その主症状はミオクロヌス, てんかん, 痴呆, 小脳失調, 舞踏病アテトーゼ様運動であり, 若年発症のものは進行性ミオクロヌステんかん (以下 PME) の型をとることが多い. 今回, 我々はこれら PME の症状を全て揃えてはいるが, 幼い頃に養子に出され遺伝負因の明確でない DRPLA の24歳の一女性例の電気生理学的検討を行った. 発症は16歳で, 中学の普通学級を卒業したが, 現在の IQ は田中・ビネーで23であり, 経過中かなりの知能低下をきたしたものである. PME で痴呆をきたす疾患は, DRPLA 以外にも存在するが, 本例は DRPLA の臨床症状を全て満たしており,