

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ろうかと考えている.

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ろうか.

### 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 など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カ月で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,

外表奇形はなく、肝脾腫や腎障害も認められなかった。また、眼底所見、視覚誘発電位（以下 VEP）は正常であり、難聴、言語障害、筋力低下、末梢神経障害を認めず、乳酸、ビルビン酸、酸性フォスファターゼは正常範囲内であり、筋生検で異常を認めなかった。また実母と推定されている女性が剖検により DRPLA と診断されており、現時点では本例を DRPLA と診断して良いと考えた。神経学的異常所見は DRPLA の病変部位より出現していると考えて矛盾はなかった。検査結果からは CT, SPECT の所見より間脳、脳橋に主病変が存在する可能性が高いと考えられ、VEP で異常が認められなかったことから視覚の神経伝達路に異常がない可能性が高いと判断された。体性感覚誘発電位（以下 SEP）で N9, N11 成分は明瞭であるが、N14 成分が振幅が低く、N20 成分がみられなかったことは脊髄後索に障害はなく、楔状束核より上位の障害が疑われた。神経伝達速度は正常範囲内であり、末梢神経障害はないと考えられた。聴性脳幹反応（以下 ABR）において 2 波以降が認められなかったことより蝸牛神経核部位の障害が示唆された。以上より推定される本例の病変部位は蝸牛神経核を除いて DRPLA として矛盾がない。本例が蝸牛神経核の変性が認められる DRPLA である可能性がある。あるいは DRPLA では前庭神経核が侵されるため、この部位の障害が隣接する蝸牛神経核に影響を与え ABR の異常が出現したと考えることもできるが、機能的障害による ABR の異常はこれまで報告がない。今後検討すべき問題であると思われる。本例に非てんかん性症候性ミオクロームスとてんかん性ミオクロームニー発作が存在することは臨床症状、表面筋電図より明らかである。本例の SEP では N20 の後巨大 SEP の出現は認められず、jerk-locked averaging で陰性棘波が出現した。このことから本例のミオクロームスは皮質下ミオクロームスと考えられ、その起源は DRPLA の主病変である間脳および中脳であると推定された。

##### 5) 皮膚生検にて診断された Lafora 病の 1 例

早津 邦広・宮下光太郎 (新潟大学脳研究所)  
 湯浅 龍彦・宮武 正 (神経内科)  
 伊藤 薫 (同 医学部  
 皮膚科)  
 川崎 浩一・高橋 均 (同 脳研究所実  
 験神経病理)  
 本間 望 (国立療養所寺泊  
 病院)

進行性ミオクロームスとてんかんにきたす代表的疾患として Lafora 病があり、歴史的にも重要な位置を占めている。今回我々は、皮膚生検により Lafora 病と診断した 1 例を経験したので報告する。

症例は 14 歳、女性。親族に同類疾患なく、血族結婚も認めない。身体・精神的発育とも異常なく、成績も中程度であった。12 歳時全般間代発作で発症。1 年後位から、発作頻度増加、四肢のミオクロームス・歩行不安定が出現した。中学校入学後、知能・運動能力の退行が出現し急速に進行した。進行性ミオクロームスとてんかんの診断で、1991 年 3 月（14 歳）新大病院神経内科を紹介され入院。現症として、知能・運動能力の退行、視覚発作で始まる全般間代発作、顔面筋・舌・四肢のミオクロームス、また、小脳症状と思われる decomposition, 筋トーン低下、歩行失調を認めた。検査所見は、検血・生化学、血漿アミノ酸分析および白血球ライソゾーム酵素に異常なし。脳波ではびまん性の徐波異常と spike and wave, polyspike and wave complex を認めた。また体性感覚誘発電位 (SEP) で上肢の中樞伝導時間の延長、giant SEP を認めた。頭部 CT・MRI で年齢に比しての大脳・小脳のびまん性の萎縮が認められた。

以上より Lafora 病を疑い、診断確定のため左腋か部より皮膚生検を施行。光顕所見で、皮下のエクリン汗腺導管上皮細胞内に PAS 陽性の封入体を認めた。電顕像では直径 10~12 nm の filament が集合した封入体で、polyglucosan body つまり Lafora 小体と全く同一の所見を呈していた。

Lafora 病の診断のためには、肝臓や骨格筋の生検もしくは剖検での脳からの Lafora 小体の証明が必要と考えられていた。1981 年に Lafora 病の診断における皮膚生検の有用性が発表されてから、皮膚生検は、その手技の簡便さ、合併症の少なさ、および検査としての感受性・特異性の高さを認められた。本例も皮膚生検により Lafora 病と診断しえた。