

## Characteristics of patients with benign partial epilepsy in infancy without PRRT2 mutations

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2016-11-25 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 三宮, 範子 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="http://hdl.handle.net/10470/31547">http://hdl.handle.net/10470/31547</a>

## 主論文の要旨

Characteristics of patients with benign partial epilepsy in infancy without *PRRT2* mutations

(*PRRT2*変異が認められない乳児良性部分てんかん患者の遺伝学的特徴)

東京女子医科大学大学院

外科系専攻歯科口腔外科学分野

(指導：安藤智博教授)

三宮 範子

Epilepsy Res. In Press, Accepted Manuscript, Available online 21 September 2015

DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.eplepsyres.2015.09.010>

### 【要旨】

Proline-rich transmembrane protein 2 (*PRRT2*) 遺伝子変異は、運動誘発性ジスキネジア (paroxysmal kinesigenic dyskinesia: PKD) や乳児良性部分てんかん (benign partial epilepsy in infancy: BPEI) を引き起こす。しかし、BPEI 患者の約半数においては *PRRT2* 変異が認められない。そこで、*PRRT2* 変異が認められない BPEI 患者の特徴を明らかにするため、BPEI 患者 63 例の遺伝子解析を行った。サンガーシーケンス法による解析を行ったところ、33/63 例 (52%) で *PRRT2* 変異を認めた。そのうち 28 例では共通変異 (c. 649dup) が認められ、2 家系においてこれまでに報告のない新規フレームシフト変異 (c. 232dup、c. 503\_504del) を認めた。*PRRT2* 変異が認められない家系においては *PRRT2* ハプロ不全の可能性を疑い 16p11.2 微細欠失の有無を解析したが、欠失例はなかった。家族性 BPEI 患者における *PRRT2* 変異の陽性率は 21/31 例 (68%) であるのに対して、孤発例では 12/32 (38%) と低く、2 群間で有意差を認めた。本研究で 20 例の BPEI 患者は孤発例で *PRRT2* 変異も認められなかった。これらの患者における発症要因には複雑な遺伝的背景が関連している可能性があり、今後さらに研究を進める必要がある。