

3. Time-SLIP 法を用いた体位による脳脊髄液動態解析

(東京女子医科大学¹医学部3年,²画像診断・核医学科)

新井桃子¹・阿部香代子²・坂井修二²

〔目的〕体位, Valsalva 負荷 (Val 負荷) による脳脊髄液 (CSF) 動態を Time-SLIP 法により評価する. 〔対象〕健常ボランティア 3 名. 〔方法〕仰臥位 (Val 負荷あり, なし), 右側臥位, 腹臥位における各脳室間の CSF flow の描出について Time-SLIP 法により評価した. 第 4 脳室レベルでは中脳水道下縁から門, 側脳室レベルでは Monroe 孔から側脳室上壁までの距離を分母とし, 描出された CSF flow の移動距離を分子とした CD 比を算出, 仰臥位 (Val 負荷なし) における CD 比を 100% とし, 体位, Val 負荷による CD 比の増減を比較した. 〔結果〕全部位で明瞭な CSF flow を認めた. CD 比は仰臥位と比較し, 腹臥位では有意差はなく, 側臥位にて有意に低下, Val 負荷にて増加した. 〔結語〕Time-SLIP 法により, 脳室間における CSF flow が体位や Val 負荷に影響されることが示唆された.

4. Angelman 症候群に類似した表現型が, X 染色体上の SLC9A6 遺伝子変異に起因することが判明した 17 歳男子の 1 例

(東京女子医科大学小児科) 七字美延・

舟塚 真・小國弘量・大澤真木子・永田 智

〔背景〕SLC9A6 遺伝子は X 染色体上の Xq26.3 に位置している. この遺伝子変異を持つ患者は, 色白で特異顔貌や, 特に表出言語の遅れや少なさを伴う重度精神遅滞, 失調性歩行, 容易に誘発される笑い, 難治性てんかんを特徴とする Angelman 症候群 (AS) に類似した臨床像を呈し, また, 小脳の萎縮, 症状の緩徐な進行が特徴である. 〔患者〕患者は 16 歳男子. 正期産だが軽度の新生児仮死を呈し, NICU での治療を要した. 1 歳時に無熱性けいれんが出現後, 難治に経過し, 5 歳 7 ヶ月時に当科に転院した. 脳波では持続性の全般性棘徐波が認められ, 非てんかん性重積に近い状態であったが, 複数の抗てんかん薬の内服調整により発作頻度は減少した. 難治性てんかんに加え, 重度発達遅滞, 色白で多幸的, 流涎, 失調等の所見から, AS を疑うも UBE3A 遺伝子変異は認められなかった. 16 歳時に本遺伝子検査の結果により確定診断となった. 〔考察〕重度の発達障害や難治性てんかんを呈する患者の診療において, AS を疑うも遺伝子変異を確認できず, 確定診断に至らない児を経験することがある. その中には, AS 類似疾患として, 他の遺伝子変異を病因とする疾患が報告されており, そのひとつの鑑別として, 患者の臨床像および経過を通じ, 本疾患の病型を提示する.