

小児交互性片麻痺で発症しATP1A3遺伝子変異が同定された21歳女性

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2019-02-08 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 西川, 愛子, 伊藤, 進, 小国, 弘量, 永田, 智 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10470/00032048

第50回東京女子医科大学・神経懇話会

日 時：2017年7月25日（火）18：00～20：00

場 所：東京女子医科大学 中央校舎 地下1階 臨床講堂（II）

一般演題 18：15～19：00

座長（脳神経外科）藍原康雄

1. 小児交代性片麻痺で発症し *ATP1A3* 遺伝子変異が同定された21歳女性
(東京女子医科大学小児科) 西川愛子, 伊藤 進, 小国弘量, 永田 智
2. パーキンソン病に対する新規手術療法：淡蒼球視床路手術の可能性
(東京女子医科大学脳神経外科) 堀澤士朗, 平 孝臣, 川俣貴一
3. Embolic stroke of undetermined source (ESUS) における血管内皮機能について
(東京女子医科大学神経内科) 白井優香, 遠井素乃, 久保田愛, 安達有多子, 北川一夫
4. 前頭葉神経膠腫摘出術後に幻覚妄想状態を呈した1例
(東京女子医科大学神経精神科) 松井聡子, 河野敬明, 松井健太郎, 稲田 健, 高橋一志, 西村勝治

特別講演 19：00～20：00

座長（脳神経外科）川俣貴一

臨床および基礎からみる脳脊髄液の機能と動態

(山王病院脳神経外科) 高橋浩一

当番世話人：(東京女子医科大学脳神経外科学) 川俣貴一
共 催：東京女子医科大学・エーザイ（株）1. 小児交互性片麻痺で発症し *ATP1A3* 遺伝子変異が同定された21歳女性

(東京女子医科大学小児科)

西川愛子・伊藤 進・小国弘量・永田 智

〔はじめに〕小児交互性片麻痺 (alternating hemiplegia of childhood : AHC) は1971年に症例提示をされ、2012年に病因として *ATP1A3* 遺伝子の変異が報告された希少難治疾患である。今回、C927Y変異を持つ症例について臨床経過を報告する。〔症例〕21歳女性。生後2か月時に異常眼球運動、6か月時から眼球偏位を伴う片側強直発作を反復し重度精神遅滞を認めた。1歳2か月時に当科を初診し、AHCと診断した。有効治療薬とされた塩酸フルナリジンは無効で、アマタジン塩酸塩、抗てんかん薬の調整を行った。発作型は片側麻痺から全身麻痺も伴うようになり、発作頻度は2週間に1回、数分から4日間持続している。16歳の時に遺伝子変異解析で *ATP1A3* 遺伝子においてC927Y変異が同定された。〔考察〕同変異の報告は少なく、臨床型の多様性については引き続き症例の蓄積が必要である。

2. パーキンソン病に対する新規手術療法：淡蒼球視床路手術の可能性

(東京女子医科大学脳神経外科)

堀澤士朗・平 孝臣・川俣貴一

淡蒼球視床路破壊術 (pallidothalamic tractotomy : PTT) は、従来パーキンソン病に対して行われてきた視床下核 (STN) または淡蒼球内節 (GPi) への脳深部刺激術 (DBS) のそれぞれの利点 (レボドパ減薬が可能、かつ直接的なジスキネジアを抑制する効果がある) を持つ可能性が、スイスの Jeanmonod らによって報告された。我々は、パーキンソン病患者に対して、同様に PTT を一側に行い、レボドパ減薬、かつジスキネジアの抑制が得られた症例を経験したので報告する。

症例は68歳女性で、小刻み歩行で発症し、内服治療開始後14年が経過していた。Peak dose dyskinesia と wearing off が顕著となり、手術を行うこととした。ジスキネジアは右半身に優位であった。術前レボドパ1日投与量は300 mgであった。OFF時のUPDRS part 2 : 21, part 3 : 36であった。左 PTT を行い、翌日より著明なジスキネジアの改善と、OFF時の運動症状の改善を認めた。OFF時のUPDRSでは part 2 : 75%改善, part 3 : 82%改善を示した。特に合併症は認めなかった。PTTは、