

< 分担研究報告書 (久保田智哉) 資料 1 >

症例# (家系#) -A (症例)	1 - A (息子)	1 - B (母親)	2 - A (母親)	2 - B (次女)
情報提供施設	阪大	阪大	阪大	阪大
臨床診断	EA2	EA2	EA2	EA2
遺伝子確定診断	CACNA1A : H253R SCA1,2,3,6,DRPLA : 正常	CACNA1A : H253R	CACNA1A : c3575delA(p.N1192TfsX49), c.383C>T(p.P128L)。SCA6 : 正常。	CACNA1A : c3575delA(p.N1192TfsX49), c.383C>T(p.P128L)
診断時年齢	31	62	63	36
初発年齢	27	不明	41	16
発作時症状	小脳症状、失調歩行	めまい、ふらつき、複視	起立困難、呂律障害、四肢の動作困難	起立困難、呂律障害、四肢の動作困難 頭痛へ変化(33歳)
発作持続時間	数時間	不明	4 - 5 時間睡眠 (起立困難、呂律困難)、短時間 (四肢の動作困難)	5 - 10 分
発作頻度	2 - 3 回 / Week	過去数回	2 回 / Month	ほぼ毎日 (16 - 17 歳時)。年齢が上 がると共に発作が 減り、33歳でほぼ 消失 頭痛発作へ 変化 (月数回、片側 性・非拍動性)。
発作誘発因子	疲労	不明	特記すべき誘因なし	緊張
間欠期症状	体幹失調、測定障害、衝動性眼球運動障害、眼振	なし	両側方注視眼振	極軽度の構音障害 と軽微な四肢体幹 失調。眼振 (-)、 複視 (-)、EOM正 常。
随伴症状	てんかん、精神発達遅滞	てんかん	てんかん	てんかん
脳波異常	鋭波散発、徐波	なし (現在)	徐波群発、棘波、棘徐波複合 (左P3)、波群発 (光刺激)	基礎波の徐波化。棘波、鋭波、棘徐波複合。光過敏性あり。
画像異常	小脳虫部萎縮	なし	小脳虫部萎縮	小脳虫部萎縮
治療	アセタゾラミド		アセタゾラミド	
反応性	著効 (年一回の発作)		著効 (ほぼ消失)	
備考	処女歩行20ヶ月、精神発達遅滞、3歳時に意識消失発作でてんかんの診断			姉 (長女) は幼少期から嘔吐・めまいあり、性格変化あり、脳波異常を指摘され、抗てんかん薬処方も発作既往はなし。