

< 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。