

| | |
|---------|---|
| 氏 名 | 秋 山 麻 里 |
| 授与した学位 | 博 士 |
| 専攻分野の名称 | 医 学 |
| 学位授与番号 | 博甲第 4076 号 |
| 学位授与の日付 | 平成22年 3月25日 |
| 学位授与の要件 | 医歯薬学総合研究科生体制御科学専攻 (学位規則第4条第1項該当) |
| 学位論文題目 | A long-term follow-up study of Dravet syndrome up to adulthood (成人期に達したDravet 症候群の長期経過に関する研究) |
| 論文審査委員 | 教授 森島 恒雄 教授 阿部 康二 准教授 氏家 寛 |

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

Dravet 症候群（以下DS）は、1978年に初めて報告されたてんかん症候群であり、長期経過はいまだ明らかにされていない。当科で小児期から成人期に達するまで観察し得たDS患者31例（典型群14名、辺縁群17名）の全経過における臨床および脳波的特徴を検討した。典型群と辺縁群の臨床所見は、思春期以降は概ね類似していた。全例で小児期は難治であったが、その後、5人（16.1%）では発作が抑制された。7歳以降に記録した全身けいれんの発作時脳波を分析したところ、全40発作のうち35発作（87.5%）が部分起始であった。発作抑制群は、けいれん性てんかん重積状態の既往が3回未満であることおよび追跡時脳波における棘波の消失と有意に関連していた。知能が比較的良好な群は、追跡時脳波の α 活動の存在と関連していた。けいれん性てんかん重積状態の予防がDS患者の発作予後改善に重要であることが示唆された。

論 文 審 査 結 果 の 要 旨

Dravet 症候群は、乳児重症ミオクロニーてんかんとも呼ばれ、乳児期に発症する極めて難治なてんかん症候群である。本研究は、この Dravet 症候群 31 例を成人期まで follow up し、その臨床像とくに長期予後を明らかにした貴重な論文である。とくにリスク因子として、けいれん重積状態の予防が、後の発作予後改善に重要であることを示している。これらは、本症候群について重要な知見を得た価値ある業績と認める。

また、病因として重要な SCN1A 遺伝子の mutation の有無も検討している。今後、さらにこの SCN1A 遺伝子 mutation の病態への関与、および本症の遺伝形式などについて、研究の進展が期待される。

よって本研究者は博士(医学)の学位を得る資格があると認める。