

# てんかんおよび熱性けいれんの遺伝（子）解析

(07307013)

平成7年度～平成8年度科学研究費補助金（基盤研究（A）(1)）

## 研究成果報告書

平成9年3月

研究代表者 兼 子 直  
(弘前大学医学部教授)

## は し が き

てんかんの遺伝子研究はてんかん病態研究の新たな展開といえるが、本邦ではその開始はヨーロッパ、北米に比較し、かなり遅れをとっている。それには、てんかんは遺伝病であるとの危惧の念を患者・家族に与えるのではないか、遺伝子発見がてんかん患者のすべてが遺伝病を抱えているという誤解の下に、社会から差別を受けるのではないか、という治療者側の不安（配慮）が関連していたことは疑いのない事実である。一方、Human Genome Projectが国際的に研究者を巻き込み、神経疾患の遺伝子発見が将来の新たな治療法開発への糸口になる可能性があること、本邦に於けるてんかん頻度は0.5%にも及ぶこと、遺伝カウンセリング時に必要な情報が未だ不十分なこと、主に臨床と脳波で分類されている現在のてんかん分類に遺伝子という新たな分類軸を導入することでより基本的な分類の可能性があること、発作を抑制するという現在の薬物療法からてんかんを治療する、あるいは、発病を抑制するという積極的姿勢に転ずるための情報が得られる可能性があることなどにより、今回、多くの専門家の参加を得てこのプロジェクトはスタートした。

多くの会議を重ねて、診断基準、除外基準、研究対象てんかんなどを決定し、全国レベルで「てんかん遺伝子解析組織」を作り得たことは本報告書の内容以上に、今後の研究展開に向けて意義があるものと考えられる。

本報告書に記載したように、DRPLAはその発病機序解明はかなり進展したが、本邦で多くの臨床報告があるBAFMEの結果は採録できなかった。しかし、既に診断基準は確定し、遺伝子座位決定は最終段階に来ており、近く公表できるものと考えている。本組織の遺伝子解析は現在進行中であるが、国際的にみても、熱性けいれんを含めて、いわゆる「てんかん」の遺伝子は未だその一部しか判明しておらず、この研究組織が今後医学的により意義のある成果を追加できる可能性が高いことも確信している。

一方、得られた遺伝情報をどのような形で臨床に還元するのか、プライバシーをどのように保護してゆくのか等については十分な研究はなく、今後、遺伝子解明に併せて検討してゆかなければならない課題である。

## 研究組織

研究代表者：	兼子直	(弘前大学医学部・教授)
研究分担者：	辻省次	(新潟大学脳研究所・教授)
研究分担者：	磯村実	(東京大学医科学研究所・助手)
研究分担者：	後藤雄一	(国立精神神経センター微細構造部研究部・部長)
研究分担者：	小国弘量	(東京女子医科大学・助教授)
研究分担者：	佐野輝	(愛媛大学医学部・助教授)
研究分担者：	満留昭久	(福岡大学医学部・教授)
研究分担者：	飯沼一字	(東北大学医学部・教授)
研究分担者：	丹羽真一	(福島県立医科大学・教授)
研究分担者：	関亨	(慶應義塾大学医学部・講師)
研究分担者：	小穴康功	(東京医科大学・助教授)
研究分担者：	大沼悌一	(国立精神神経センター神経研究所第7部・部長)
研究分担者：	福田正人	(東京大学医学部附属病院・助手)
研究分担者：	渡邊一功	(名古屋大学医学部・教授)
研究分担者：	安田雄	(川崎医科大学・助教授)
研究分担者：	久郷敏明	(香川医科大学・講師)
研究分担者：	中根允文	(長崎大学医学部・教授)
研究分担者：	山寺博史	(日本医科大学・助教授)
研究分担者：	村中秀樹	(弘前大学医学部附属病院・講師)
研究分担者：	和田一丸	(弘前大学医学部附属病院・助手)

## 研究経費

平成7年度	11300千円
平成8年度	11600千円
計	22900千円

## 研 究 発 表

### (1) 学会誌等 (発表者名, テーマ名, 学会誌名, 巻号, 年月日)

- Sunao Kaneko, Tohru Seki  
Epilepsy and genetics.  
Psychiatry and Clinical Neurosciences, 49(3), S199-S200, 1995.
- Takeshi Ikeuchi, Reiji Koide, Osamu Onodera, Hajime Tanaka, Mutsuo Oyake, Hiroki Takano, and Shoji Tsuji  
Dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA): Molecular basis for wide clinical features of DRPLA.  
Clinical Neuroscience, 3, 23-27, 1995.
- K.Sato, K.Kashihara, S.Okada, T.Ikeuchi, S.Tsuji, T.Shomori, K.Morimoto, and T.Hayabara  
Does homozygosity advance the onset of dentatorubral-pallidolusian atrophy?  
Neurology, 45(10), 1934-1936, 1995.
- Takeshi Ikeuchi, Osamu Onodera, Mutsuo Oyake, Reiji Koide, Hajime Tanaka, and Shoji Tsuji  
Dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA): close correlation of CAG repeat expansions with the wide spectrum of clinical presentations and prominent anticipation.  
Cell Biology, 6, 37-44, 1995.
- Takeshi Ikeuchi, Reiji Koide, Hajime Tanaka, Osamu Onodera, Shuichi Igarashi, Hitoshi Takahashi, Rui Kondo, Atsushi Ishikawa, Akemi Tomoda, Teruhisa Miike, Keiko Sato, Yuetsu Ihara, Toshiyuki Hayabara, Fumiko Isa, Hitoshi Tanabe, Susumu Tokiguchi, Masataka Hayashi, Natsue Shimizu, Fusahiro Ikuta, Haruhiko Naito, and Shoji Tsuji  
Dentatorubral-pallidolusian atrophy: Clinical features are closely related to unstable expansions of trinucleotide (CAG) repeat.  
Annals of Neurology, 37(6), 769-775, 1995.
- Osamu Onodera, Mutsuo Oyake, Hiroki Takano, Takeshi Ikeuchi, Shuichi Igarashi, and Shoji Tsuji  
Molecular cloning of a full-length cDNA for dentatorubral-pallidolusian atrophy and regional expressions of the expanded alleles in the CNS.  
Am. J. Hum. Genet., 57, 1050-1060, 1995.
- O.Komure, A.Sano, N.Nishino, N.Yamauchi, S.Ueno, K.Kondoh, N.Sano, M.Takahashi, N.Murayama, I.Kondo, S.Nagafuchi, M.Yamada, and I.Kanazawa  
DNA analysis in hereditary dentatorubral-pallidolusian atrophy: Correlation between CAG repeat length and phenotypic variation and the molecular basis of anticipation.  
Neurology, 45(1), 143-149, 1995.
- Shuichi Ueno, Keiji Kondoh, Yasunori Kotani, Osamu Komure, Sadako Kuno, Jun Kawai, Fumitada Hazama, and Akira Sano  
Somatic mosaicism of CAG repeat in dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA).  
Human Molecular Genetics, 4(4), 663-666, 1995.

- Teiichi Onuma  
Historical perspectives in epileptic psychosis in Japan.  
*Psychiatry and Clinical Neurosciences*, 49, 179-183, 1995.
- Michikazu Nakamura, Satoshi Nakano, Yu-ichi Goto, Matsuko Ozawa, Yasuhiro Nagahama, Hidenao Fukuyama, Ichiro Akiguchi, Ryuji Kaji, and Jun Kimura  
A novel point mutation in the mitochondrial tRNA<sup>Ser(UCN)</sup> gene detected in a family with MERRF/MELAS overlap syndrome.  
*Biochemical and Biophysical Research Communications*, 214(1), 86-93, 1995.
- Matsuko Ozawa, Yu-ichi Goto, Ryoichi Sakuta, Yoshinori Tanno, Shoji Tsuji, and Ikuya Nonaka  
The 8,344 mutation in mitochondrial DNA: A comparison between the proportion of mutant DNA and clinicopathologic findings.  
*Neuromusc. Disord.*, 5(6), 483-488, 1995.
- Yu-ichi Goto  
Clinical features of melas and mitochondrial DNA mutations.  
*Muscle & Nerve*, Suppl 3, 107-112, 1995.
- Kazuyoshi Watanabe  
Medical treatment of West syndrome in Japan.  
*Journal of Child Neurology*, 10(2), 143-147, 1995.
- Yoshiko Haga, Kazuyoshi Watanabe, Tamiko Negoro, Kosaburo Aso, Masao Kitoh, Norihide Maeda, and Takashi Ohki  
Asymmetric spasms in West syndrome.  
*J. Epilepsy*, 8(1), 61-67, 1995.
- Yoshiko Haga, Kazuyoshi Watanabe, Tamiko Negoro, Kosaburo Aso, Keiko Kasai, Takashi Ohki, and Jun Natume  
Do ictal, clinical, and electroencephalographic features predict outcome in West syndrome?  
*Pediatric Neurology*, 13(3), 226-229, 1995.
- Takeshi Ikeuchi, Shuichi Igarashi, Yoshihisa Takiyama, Osamu Onodera, Mutsuo Oyake, Hiroki Takano, Reiji Koide, Hajime Tanaka, and Shoji Tsuji  
Non-mendelian transmission in dentatorubral-pallidolusian atrophy and Machado-Joseph disease: The mutant allele is preferentially transmitted in male meiosis.  
*Am. J. Hum. Genet.*, 58, 730-733, 1996.
- Hiroki Takano, Osamu Onodera, Hitoshi Takahashi, Shuichi Igarashi, Mitsunori Yamada, Mutsuo Oyake, Takeshi Ikeuchi, Reiji Koide, Hajime Tanaka, Kiyoshi Iwabuchi, and Shoji Tsuji  
Somatic mosaicism of expanded CAG repeats in brains of patients with dentatorubral-pallidolusian atrophy: Cellular population-dependent dynamics of mitotic instability.  
*Am. J. Hum. Genet.*, 58, 1212-1222, 1996.

- Hiroko Yanagisawa, Katsura Fujii, Shigeo Nagafuchi, Yutaka Nakahori, Yasuo Nakagome, Atsushi Akane, Masataka Nakamura, Akira Sano, Osamu Komure, Ikuko Kondo, Dong Kyu Jin, Sven A.Sorensen, Nicholas.T.Potter, S.Robert Young, Koichiro Nakamura, Nobuyuki Nukina, Yoshiro Nagao, Keiko Tadokoro, Torayuki Okuyama, Toshiyuki Miyashita, Tadashi Inoue, Ichiro Kanazawa, and Masao Yamada.  
A unique origin and multistep process for the generation of expanded DRPLA triplet repeats.  
Human Molecular Genetics, 5(3), 373-379, 1996.
- Yu-ichi Goto, Ichizo Nishino, Satoshi Horai, and Ikuya Nonaka  
Detection of DNA fragments encompassing the deletion junction of mitochondrial genome.  
Biochemical and Biophysical Research Communications, 222(2), 215-219, 1996.
- Eiji Nakagawa, Shin-ichi Osari, Hideo Yamanouchi, Hiroshi Matsuda, Yu-ichi Goto, and Ikuya Nonaka  
Long-term therapy with cytochrome c, flavin mononucleotide and thiamine diphosphate for a patient with Kearns-Sayre syndrome.  
Brain & Development, 18, 68-70, 1996.
- A Kuwano, F Takakubo, Y Morimoto, E Uyama, M Uchino, M Ando, T Yasuda, A Terao, T Hayama, R Kobayashi, I Kondo  
Benign adult familial myoclonus epilepsy (BAFME): an autosomal dominant form not linked to the dentatorubral pallidolusian atrophy (DRPLA) gene.  
J Med Genet, 33, 80-81, 1996.
- Akihisa Okumura, Fumio Hayakawa, Kuniyoshi Kuno, Kazuyoshi Watanabe  
Periventricular leukomalacia and West syndrome.  
Development Medicine and Child Neurology, 38, 13-18, 1996.
- Akihisa Okumura, Fumio Hayakawa, Kuniyoshi Kuno, Kazuyoshi Watanabe  
Benign partial epilepsy in infancy.  
Archives of Disease in Childhood, 74, 19-21, 1996.
- Kazuyoshi Watanabe  
Recent advances and some problems in the delineation of epileptic syndromes in children.  
Brain & Development, 18, 423-437, 1996.
- 兼子 直  
てんかん遺伝（子）研究の現状  
脳波と筋電図, 23, 381, 1995.
- 千葉丈司, 和田一丸, 兼子 直  
てんかんと遺伝子異常  
小児内科, 27(8), 1197-1201, 1995.
- 前澤真理子, 関 亨, 上石晶子  
小児欠伸てんかん  
小児内科, 27(9), 55-59, 1995.

- 寺田 倫, 大沼悌一, 樋田精一  
精神分裂病の遺伝負因が濃厚なてんかん患者にみられた幻覚妄想状態  
臨床精神医学, 24(9), 1223-1228, 1995.
- 兼子 直, 千葉丈司, 和田一丸  
てんかんの分子生物学的研究  
精神医学, 38(11), 1155-1161, 1996.
- 兼子 直, 関 亨, 和田一丸, 千葉丈司, 村中秀樹, 丹羽真一, 管るみ子, 小野常夫  
大沼悌一, 後藤雄一, 橋本大彦, 福田正人, 中村祐輔, 磯村 実, 小穴康功, 小国弘量,  
山寺博史, 橋本 清, 前澤真理子, 辻 省次, 田中 一, 長谷川精一, 遠藤耕太郎,  
小西 徹, 前田郷子, 渡辺一功, 麻生幸三郎, 武田明夫, 河合逸雄, 大谷和正,  
山磨康子, 安田 雄, 久郷敏明, 佐野 輝, 森本武彦, 南武嗣, 満留昭久, 廣瀬伸一  
てんかん・熱性けいれん遺伝(子)解析に関する多施設共同研究 一家系調査報告・予  
報一  
てんかん治療研究振興財団研究年報, 8, 80-90, 1996.
- 西脇俊二, 足立直人, 村内重夫, 大沼悌一, 石田孜郎, 赤沼のぞみ, 穴見公隆  
幻覚妄想状態を呈したてんかん患者におけるSchneiderの一級症状 前頭葉てんかんと  
側頭葉てんかんの比較  
精神医学, 38(4), 393-398, 1996.
- 廣瀬伸一, 小川厚  
良性家族性新生児けいれん  
小児科の進歩, 16, 104-108, 1996.
- 小国美也子, 小国弘量, 斎藤加代子, 福山幸夫, 大澤真木子  
若年性ミオクロニーてんかん(Janz症候群)における臨床遺伝学的、遺伝子工学的  
基礎研究  
てんかん治療研究振興財団研究年報, 8, 73-79, 1996.

(2) 口頭発表 (発表者名, テーマ名, 学会等名, 年月日)

- Sunao Kaneko, D.Battino, E.Andermann & Multicenter Collaborative Study Groups  
Congenital malformations in offspring of mothers with epilepsy.  
21st International Epilepsy Congress, 1995.9.3-8, Sydney, AUSTRALIA
- Kazuyoshi Watanabe  
The choice of antiepileptic drugs in Japan.  
In Symposium "The choice of drugs in childhood and adult epilepsies".  
21st International Epilepsy Congress, 1995.9.3-8, Sydney, AUSTRALIA
- Shoji Tsuji  
Dynamic mutations as a common mechanism for neurodegenerative diseases.  
国際会議「VENTURES IN GENETICS — Advances and Applications in Research and Technology —」, 1995.10.16, 東京
- S.Ueno, K.Kondoh, Y.Kotani, O.Komure, H.Kuno, J.Kawai, F.Hazama, and A.Sano  
Somatic mosaicism of dentatorubral pallidoluysian atrophy gene.  
15th International Society for Neurochemistry Meeting, 1995, Kyoto, JAPAN
- Ozawa M, Nishino I, Watanabe A, Yamamoto H, Fujimoto M, Horai S, Nonaka I, Goto Y.  
A novel point mutation in mitochondrial lysine tRNA in two Japanese families with myoclonic epilepsy and ragged-red fiber disease (MERRF).  
1995 Annual Meeting of American Society of Human Genetics, 1995.10.28, Minneapolis, USA
- Mitsudome A, Ohfu M, Ogata H, Yasumoto S, Ohkura M, Yamada T  
Difference in the effects of antiepileptic drugs on the Rolandic discharge.  
American Electroencephalographic Society, 1995, Washington,D.C.,USA
- Ohfu M, Mitsudome A  
High amplitude somatosensory evoked potentials in children with midline spikes on EEG.  
The 10th International Congress of EMG and Clinical Neurophysiology, 1995, Kyoto, JAPAN
- Akira Sano, Sunao Kaneko  
Localization of the gene for benign adult familial myoclonus epilepsy.  
Third International Symposium on Basic Mechanisms of the Epilepsy, 1996.4.12-15, San Diego, California, USA
- Kazuyoshi Watanabe  
Erratic myoclonus due to inborn error of metabolism in infancy.  
International Workshop on epilepsy with myoclonus in childhood, 1996.5.20-23, Asnieres sur Oise, FRANCE
- Kazuyoshi Watanabe  
Benign partial epilepsies in infancy and early childhood: clinical description and genetic background.  
International Workshop on Genetics of Focal Epilepsies: Experimental and Clinical Correlates, 1996.9.7-10, Avignon, FRANCE



- 後藤雄一，埜中征哉  
ミトコンドリア脳筋症－3243変異を中心として－  
第36回日本神経学会シンポジウム「筋疾患の遺伝子診断と問題点」，1995.5.18, 名古屋
- 後藤雄一，埜中征哉  
Long and Accurate Polymerase Chain Reaction (LA-PCR) のミトコンドリア遺伝子診断への応用と問題点  
第37回日本小児神経学会総会，1995.6.1, 大津
- 赤坂紀幸，小林恵子，愛甲浩志，大村育子，小沢 浩，木下裕俊，中川栄二，佐々木征行，花岡繁，須貝研司，後藤雄一  
DRPLAとそれ以外の進行性ミオクロノステんかんの臨床的相違  
第37回日本小児神経学会総会，1995.6.1, 大津
- 満留昭久，安元佐和，小川厚，大府正治，大蔵美佐子，井上貴仁  
中心・中側頭部に棘波を有する小児てんかんにおける全般性棘徐波複合  
第11回RD研究会，1995
- 大沼悌一，石田孜郎，加藤昌明，上杉秀二，穴見公隆  
てんかん患者に見られる幻覚妄想状態－1994年における年間発生率、有病率－  
第29回日本てんかん学会，1995.10.5-6, 別府
- 大沼悌一，石田孜郎  
Benign Adult Familial Myoclonus Epilepsy の家系間での症状の相違－Myoclonusの目立たない症例について－  
第29回日本てんかん学会，1995.10.5-6, 別府
- 山寺博史，小林恵子，佐々木征行，須貝健司，須田 一  
環状20番染色体を伴うてんかんの一例  
第29回日本てんかん学会，1995.10.5-6, 別府
- 兼子 直  
てんかんの遺伝子研究  
第29回北陸小児神経懇話会学術集会，1996.2.4, 金沢
- 佐野輝  
三塩基繰り返し配列伸長と精神神経疾患  
第28回日本生物学的精神医学会岩手プレシンポジウム「精神神経疾患の分子遺伝」，1996年3月，大阪
- 兼子 直，関 亨，和田一丸，千葉丈司，村中秀樹，丹羽真一，管るみ子，小野常夫，大沼悌一，後藤雄一，橋本大彦，福田正人，中村祐輔，磯村 実，小穴康功，小国弘量，山寺博史，橋本 清，前澤真理子，辻省次，田中 一，長谷川精一，遠藤耕太郎，小西 徹，前田郷子，渡辺一功，麻生幸三郎，武田明夫，河合逸雄，大谷和正，山磨康子，安田 雄，久郷敏明，佐野輝，森本武彦，南武嗣，満留昭久，廣瀬伸一  
てんかん・熱性けいれん遺伝（子）解析に関する多施設共同研究 一家系調査報告－てんかん治療研究振興財団第8回研究報告会，1996.8.9, 大阪
- 小国美也子，小国弘量，斎藤加代子，福山幸夫，大澤真木子  
若年性ミオクロノステんかん（Janz症候群）における臨床遺伝学的、遺伝子工学的基礎研究  
てんかん治療研究振興財団第8回研究報告会，1996.8.9, 大阪

- 満留昭久, 小川厚, 安元佐和, 友田靖子, 大府正治  
BCECTの経過中にみられる6Hz棘徐波複合  
第12回RD研究会, 1996
- 大府正治, 満留昭久  
Midline spikes (頭頂中心部棘波)における高振幅SEP.  
第38回日本小児神経学会, 1996
- 中村和彦, 岩橋和彦, 星越勝彦, 西村活也, 宮武良輔, 渡辺全朗, 久郷敏明, 市川佳幸,  
洲脇寛, 細川 清, 早原敏之  
CAGリピートが増えた母由来の歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症について  
第18回生物学的精神医学会, 1996, 大阪
- 小川厚, 満留昭久, 廣瀬伸一, 安元佐和, 大府正治  
Midline epileptiform dischargeを呈した良性家族性新生児けいれん (BFNC)の発作時脳  
波  
第30回日本てんかん学会, 1996.10.4-5, 東京
- 大沼悌一  
てんかんに見られる幻覚妄想状態— Historical perspective と今後の課題—  
第30回日本てんかん学会, 1996.10.4-5, 東京
- 前澤真理子, 関 亨, 詫間由一, 上石晶子, 山本敬一, 鈴木健治  
ローランドてんかん児の在胎期間と出生体重  
第30回日本てんかん学会, 1996.10.4-5, 東京
- 安田 雄, 寺尾 章  
良性成人型家族性ミオクローヌステんかん (benign adult familial myoclonic epilepsy;  
BAFME)—各症例間の臨床症状と電気生理学的検査の相違について—  
第30回日本てんかん学会, 1996.10.4-5, 東京
- 和田一丸, 兼子 直, 関 亨, 他  
熱性けいれん遺伝 (子) 解析に関する多施設共同研究—家系調査報告—  
第19回熱性けいれん懇話会, 1996.12.14, 東京

(3) 出版物 (著者名, 書名, 出版社名, 年月日)

- Kazuyoshi Watanabe  
Benign partial epilepsies.  
Epilepsy in Children (Edited by Sheila Wallace), pp293-313, Chapman & Hall, London, 1996
- R.J.ガムニット著, 小穴康功 訳  
女性てんかん患者における特殊な問題: 遺伝, 妊娠, 催奇性  
包括的てんかん治療—てんかんと共に生きる—, pp63-76, 朝倉書店, 東京, 1996

## む す び

- ・本研究により、本邦において、初めて、必要とされる分野の専門家集団による「てんかんおよび熱性けいれんの遺伝（子）解析全国共同研究グループ」が組織された。
- ・対象てんかんは、1) 特発性てんかん、2) benign adult familial myoclonic epilepsy、3) benign infantile familial convulsions、4) severe myoclonic epilepsy in infancyおよび5) 熱性けいれんである。
- ・Inclusion criteriaは以下の如く決定した。すなわち、発端者が上記のてんかん類型のいずれかを満たし、その家系内にてんかん（すべてのてんかん類型を含む）の罹患者が、3世代に2人以上（熱性けいれんの場合は5人以上）生存している家系を研究対象家系として選択した。
- ・家系調査結果の概略は以下の如くである。すなわち、特発性てんかんのうち、発端者がchildhood absence epilepsyの家系では、発端者の親子よりも同胞にてんかん罹患者が多く、そのてんかん類型は発端者と同じchildhood absence epilepsyであるものが多かった。同様に、特発性てんかんのうちepilepsy with generalized tonic-clonic seizuresと、benign childhood epilepsy with centrotemporal spikeについても、これらのてんかん類型が発端者にみられる家系では、発端者の親子よりも同胞にてんかん罹患者が多く、同胞のてんかん類型は発端者と同一である傾向が大きいことが示された。その他のてんかん類型については、今後の症例数の増加に伴い解析を進めていく予定である。
- ・BAFME (benign adult familial myoclonic epilepsy)
  - 1) 臨床診断基準  
当研究グループにおいて、BAFMEの診断基準を決定した。すなわち、BAFMEは、① Adult onset、② Myoclonic seizure、G T C、③ Intentional tremor、④ Photosensitivity in EEG、⑤ Giant SEP、⑥ Non-progressive course、⑦ Autosomal dominant heredityを示すものとした。
  - 2) 大きな家系が集まり、現在、連鎖分析を用い、DNAを解析中であるが、近日中に正確な遺伝子座位が決定される。
- ・DRPLA (dentatorubral-pallidoluysian atrophy)  
第12番染色体短腕上のCAG repeatが原因ということが知られていたが、このCAG repeatが大きければprogressive myoclonus epilepsyが発現する頻度が高まり、早期に発病する可能性が高いことも判明した。CAG repeatが19を越える頻度には人種により差異が存在し、これが本疾患発現率に影響する可能性がある。
- ・その他のてんかん、熱性けいれんの連鎖分析は現在進行中である。
- ・ミトコンドリア関連の検討、各てんかん類型の臨床診断の検討も行った。