

第9回日本てんかん学会東北地方会

プログラム & 抄録集

会 期：2015年7月11日(土) 午後1時
会 場：江陽グランドホテル4階 銀河の間
(仙台市青葉区本町二丁目3-1)

第9回日本てんかん学会東北地方会会長
嘉 山 孝 正
(山形大学医学部参与)

第9回日本てんかん学会東北地方会

プログラム & 抄録集

会 期：2015年7月11日(土) 午後1時

会 場：江陽グランドホテル 4階 銀河の間
仙台市青葉区本町二丁目3-1 TEL022-267-5111

会 長：嘉山 孝正
(山形大学医学部参与)

参加費：1,000円

連絡先

第9回日本てんかん学会東北地方会事務局

山形大学医学部脳神経外科

〒990-9585 山形市飯田西2-2-2

TEL 023-628-5349

FAX 023-628-5351

E-Mail nouge@mws.id.yamagata-u.ac.jp

発表に関する注意事項

1. 受 付

受付は時間に余裕を持って会場前でお済ませください。

次演者はステージに向かって左前方の次演者席でお待ちください。

2. 時 間

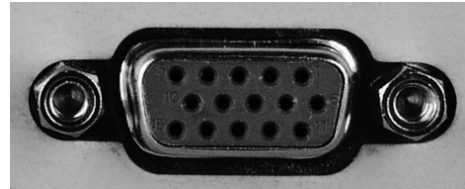
一般演者の講演時間は8分、討論時間は4分です。時間的にややタイトですが、発表時間を遵守しつつ、活発な御討論をお願い致します。

3. 形 式

発表者PCプレゼンテーションで、原則としてノートPCの持ち込みによるプレゼンテーションとします。各自発表用のPCをお持ちください。

プロジェクターとの接続には右図のD-Sub 15ピンVGAコネクタを用意いたします。Macintoshでご発表の方は変換ケーブルをご用意ください。

講演中のPCの操作は演者をお願い致します。



第9回日本てんかん学会東北地方会 プログラム

開会の挨拶 (13:00)

一般演題 I (13:05-14:10)

座長：植松 貢

(東北大学大学院医学系研究科発生・発達医学講座小児病態学分野)

- 1) てんかん診断に疑義のでた「発作消失例」での服薬中止
岩城弘隆^{1,2)}、藤川真由²⁾、柿坂庸介²⁾、神 一敬²⁾、中里信和²⁾、兼子 直¹⁾
 - 1) 医療法人清照会湊病院北東北てんかんセンター、
 - 2) 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野

- 2) てんかんをもつ中高生のQuality of Lifeに関する研究
岸本百合¹⁾、藤川真由¹⁾、岩城弘隆^{1,2)}、加藤量広³⁾、柿坂庸介¹⁾、岩崎真樹⁴⁾、
神 一敬¹⁾、上埜高志⁵⁾、中里信和¹⁾
 - 1) 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野、
 - 2) 医療法人青照会湊病院北東北てんかんセンター、
 - 3) 石巻赤十字病院神経内科、4) 東北大学大学院医学系研究科神経外科学分野、
 - 5) 東北大学大学院教育学研究科臨床心理学分野

- 3) 抗精神病薬投与と小棘波
菅るみ子
板倉病院

- 4) 7年間症状に気づかれなかった発作性運動誘発性ジスキネジアの13歳女子
亀井 淳¹⁾、赤坂真奈美¹⁾、荒谷菜海¹⁾、千田勝一¹⁾、小笠原邦昭²⁾
 - 1) 岩手医科大学小児科、2) 岩手医科大学脳神経外科

- 5) Perioral myoclonia with absencesの長期経過観察
竹澤祐介、安西真衣、遠藤若葉、乾 健彦、萩野谷和裕
拓桃医療療育センター小児科

一般演題Ⅱ (14:10-15:05)

座長：岩崎真樹

(東北大学大学院医学系研究科神経外科学分野)

6) レベチラセタムが有効であった脳腫瘍関連てんかんの3例

山本達也、花田 勇

弘前大学医学部附属病院小児科

7) 流動食によるケトン食療法が発作軽減に有効であった重症心身障害児の1例

豊野美幸、澤石由記夫

秋田県立医療療育センター小児科

8) てんかん発症Low grade gliomaの術後発作残存症例の検討

松田憲一朗¹⁾、櫻田 香¹⁾、小久保安昭¹⁾、佐藤慎哉¹⁾、嘉山孝正²⁾、園田順彦¹⁾

1) 山形大学医学部脳神経外科学講座、2) 山形大学医学部参与

9) 結節性硬化症を基礎疾患とする難治性てんかんに対してVigabatrin投与を行った17例の検討

鈴木 智¹⁾、佐藤寛記²⁾、佐藤優子²⁾、久保田由紀²⁾、福與なおみ²⁾、植松 貢²⁾、
呉 繁夫²⁾

1) 宮城県立こども病院小児神経科、2) 東北大学病院小児科

休 憩 (15:05-15:20)

会員総会 (15:20-15:40)

座長：嘉山孝正

(山形大学医学部参与)

特別講演 (15:40-16:50)

座長：嘉山孝正

(山形大学医学部参与)

「小児のてんかん より良い包括医療を求めて：

Glut-1欠損症、Drave症候群を中心に」

大澤真木子

東京女子医科大学名誉教授

日本てんかん学会理事長

閉会挨拶 (16:50)

1) てんかん診断に疑義のでた「発作消失例」 での服薬中止

岩城弘隆^{1,2)}、藤川真由²⁾、柿坂庸介²⁾、神 一敬²⁾、中里信和²⁾、兼子 直¹⁾

1) 医療法人清照会湊病院北東北てんかんセンター、

2) 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野

【はじめに】 てんかん診断で薬剤治療中の患者の中には、心因性非てんかん発作 (PNES) や失神などの「非てんかん発作」を合併する例や、てんかん診断そのものが否定される割合が専門施設では2~3割程度占めるとの報告が多い。発作が難治な症例は専門医に繋がりやすいが、抗てんかん薬で発作が著減もしくは消失した症例では診断の疑義を抱かれにくい。このような症例で抗てんかん薬を中止できた2例を報告する。

【症例1】 30歳女性。統合失調症の合併あり。ベッドから立ち上がろうとした際の意識消失でてんかんと診断され、ゾニサミド開始で3年間発作なし。今回、拳児希望から薬剤調整を希望して初診となる。病歴から失神の可能性を疑い、脳波・脳画像検査で明らかな異常もないことから、十分な説明の上でゾニサミドを漸減中止したが、発作なく半年経過している。

【症例2】 23歳女性。地震直後とアルバイト先で気が動転しているような様子を伴う意識消失発作をあり、てんかんの診断にてバルプロ酸が開始され4年間発作なし。転勤に伴い当院受診。病歴からPNESの可能性を疑い、脳波・脳画像検査で明らかな異常ないため、十分な説明と半年間の運転中止を伝えてバルプロ酸を漸減中止。発作なく半年が経過している。

【考察】 2例とも転医が転機になって、てんかん診断に疑義が持たれた。薬剤による精神面の影響や催奇形性の問題と、抗てんかん薬を中止することのリスクを説明し、患者と家族の同意を得た上で減薬中止に至っている。てんかん診療においては、治療開始時の慎重な診断が必要なのももちろんであるが、長期治療中においても、発作の有無に関わらずQOLに配慮した定期的な治療の見直しが必要である。減薬中止時には発作出現による運転や就業の問題を個別に配慮し、本人の理解と同意を得ることが重要である。薬剤中止に関するガイドラインや、法律制度の充実が今後求められよう。

2) てんかんをもつ中高生のQuality of Lifeに関する研究

岸本百合¹⁾、藤川真由¹⁾、岩城弘隆^{1,2)}、加藤量広³⁾、柿坂庸介¹⁾、岩崎真樹⁴⁾、神 一敬¹⁾、上埜高志⁵⁾、中里信和¹⁾

- 1) 東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野、
- 2) 医療法人青照会湊病院北東北てんかんセンター、
- 3) 石巻赤十字病院神経内科、4) 東北大学大学院医学系研究科神経外科学分野、
- 5) 東北大学大学院教育学研究科臨床心理学分野

【はじめに】てんかんをもつ中高生は、生活全体の質 (QOL) が低い。てんかん関連因子のみならず、精神疾患の併存、自尊心の低下、ソーシャルサポートの欠如などの要因が指摘されている。本研究では、中高生のてんかん患者において、QOLに影響する心理社会的因子を特定し、因子間の相互関係を症例ベースで明確にした。

【方法】対象は2012年~2015年に、東北大学病院てんかんモニタリングユニットにて入院精査を行った18例の中高生とその親である。書面調査には、QOL (QOLIE-AD-48)、抑うつ (NDDI-E)、不安症状 (GAD-7)、子どもの強さと困難さアンケート (SDQ) の評価尺度を用いた。半構造化面接では、てんかんの自己認識、メンタルヘルス、服薬や生活、就学、ソーシャルサポートについて調査した。書面調査の結果は記述統計で傾向を分析し、半構造化面接の結果は内容分析にて質的な分析を行った。

【結果】4例にて評価尺度上のQOLの低下と、希死念慮・過量服薬を含む抑うつ症状を認めた。その主要因は、てんかん発症以前から慢性的に存在していた家族関係の問題や社会的孤立であった。てんかんの発症により、被差別意識やソーシャルサポートの欠如が助長され、QOLの低下に影響を及ぼしていた。親子間の認識にも乖離を認めた。一方、現在QOLは維持されていた14例中、3例にて行動面の問題、2例にて不登校・抑うつ、1例にて不安症状が認められ、将来的なQOL低下につながる可能性が示唆された。

【考察】中高生のてんかん患者において、環境要因であるソーシャルサポートがQOLや抑うつを含む他因子の促進・阻害因子にもなりうることが明らかになった。また患者と親の認識の乖離は、患者の精神的リスクを見逃す危険性がある。親子関係の脆弱性が強まるこの時期には家族・学校・医療機関で連携をとり、患者がソーシャルサポートを得やすい体制を作ることが重要である。また、自記式評価尺度だけでは問題抽出には限界があり、包括的な面接との組み合わせが有用である。

3) 抗精神病薬投与と小棘波

管るみ子
板倉病院

【目的】

てんかん患者の精神症状発現時、抗精神病薬によるけいれん閾値の低下のための発作の悪化をきたさずに治療したいと精神科医は願っているが、試行錯誤の域を出ていない。文献的には抗精神病薬による突発波の報告もある。抗精神病薬投与で小棘波・陽性棘波が出現する例・臨床発作にいたった例に遭遇したため、どの薬剤・量で小棘波・陽性棘波が出現するのか検討した。

【対象と方法】

対象は板倉病院入院中のてんかんの既往のない統合失調症例のべ271例。投与中の抗精神病薬の薬剤・投与量と脳波で小棘波・陽性棘波が出現するのか検討した。更に単極誘導で認められた棘波が双極誘導で位相逆転するのかどうかを調べた。

【結果】

1. けいれん発作1例、複雑部分発作1例見られた。それぞれ双極誘導で位相逆転を認めた。臨床発作はないが双極誘導で位相逆転を認めた例が5例、位相逆転しないが棘波を認めた例が29例見られた。
2. けいれん発作をきたした例の処方内容はオランザピン15mg/日+ハロペリドール(HPD)12mg/日(CP換算値1200)で、オランザピンの中止で発作は抑制され棘波も消失した。
3. 複雑部分発作をきたした例の処方内容はゾテピン250mg/日(CP換算値379)で、ゾテピンからHPDへの置換により発作は抑制され、棘波も消失した。
4. 臨床発作はないが双極誘導で位相逆転を認めた5例の処方内容はゾテピン+HPDが2例、リスペリドン+ブロムペリドール(BPD)2例、オランザピン+BPD 1例だった。
5. 棘波(+)例のCP換算値は棘波(-)例に比べて優位に高かった($P < 0.001$)。

【考察とまとめ】

抗精神病薬で小棘波・陽性棘波が出現するが、双極誘導に変換すると消える例が多いためアナログの脳波計ではみのがされていた可能性がある。棘波出現は薬剤の種類と量に関係する可能性がある。棘波が位相逆転すると臨床発作になる可能性がある。

4) 7年間症状に気づかれなかった発作性運動誘発性ジスキネジアの13歳女子

亀井 淳¹⁾、赤坂真奈美¹⁾、荒谷菜海¹⁾、千田勝一¹⁾、小笠原邦昭²⁾

1) 岩手医科大学小児科、2) 岩手医科大学脳神経外科

【はじめに】発作性運動誘発性ジスキネジア (paroxysmal kinesigenic dyskinesia ; PKD) は運動によって誘発される短時間の不随意運動を主症状とするもので、小児期に発症するが、意識消失を伴わないために周囲に気づかれずに過ごしていることも多いと考えられる。

【症例】13歳の女子。右上下肢が10~15秒脱力することを主訴に受診した。乳児期にけいれんの既往なく、家族歴に特記することはない。自覚症状は、動きはじめのときに右手首と右足ふくらはぎから下が動かなくなるとのことであった。これは小学1年ころに始まり、小学5年以降は毎日のように自覚していた。症状は動きはじめにだけ現れ、10~15秒で改善するとのことであった。これまで家族に相談することもなく過ごしていたが、今回、運動会のビデオを見ていた父親が症状に気づいた。知り合いに相談したところモヤモヤ病ではないかと言われ、開業脳神経外科を受診した。MRIに異常がなく当院脳神経外科を紹介され、過換気時に症状の出現はなく、MRAにも異常がないことから当科に紹介された。徒競走時のビデオでは数秒間右上肢のジストニアを認め、典型的症状からPKDを疑った。立ち上がり動作時の脳波に異常がないことを確認し、カルバマゼピン少量(100mg/日)を内服後、発作症状は消失した。以前から日常生活に支障はなかったというが、治療後はハンドボール部の活動が楽になったとのことである。

【考察】本症例は6歳ころに発症したが、約7年間気づかれずに過ごした。本疾患の診断は小児神経専門医にとって難しいものではないが、小児神経専門医でない場合、鑑別診断に至らないことがあり、精神的ストレスによる身体表現性障害との誤診例や、症状を隠すために不登校になった症例が報告されている。進行性ではないが、治療時期が早ければ生活の質の向上期待できる。

5) Perioral myoclonia with absencesの 長期経過観察

竹澤祐介、安西真衣、遠藤若葉、乾 健彦、萩野谷和裕
拓桃医療療育センター小児科

Perioral myoclonia with absencesは、1994年にPanayiotopoulosにより初めて報告されたてんかん症候群である。口輪筋のリズミクな収縮が欠神発作に伴って認められる特発性全般てんかんであるが、ILAEの分類には未だ記載されていないまれなてんかんである。我々は、経過から本症と考えられる症例を経験し、その長期的経過を得ることが出来たので報告する。

現在27歳イラン人男性。満期産正常分娩で正常発達であったが、6歳から朝食中に全身性の強直間代けいれんで発症。その後欠神様発作が日に10回から週に1回程度出現した。てんかんと診断で、PB、ESM、PRMなどが処方され強直間代けいれんは消失したが、欠神発作はコントロールされず。10歳から減量を開始され、再び強直間代けいれんが出現した。15歳時に当科紹介。当時VPA+LMT (50) を内服中であった。脳波では全般性の2Hz多棘徐波が出現。欠神発作時には口輪筋のEMGにて棘波に一致して収縮が見られた。VPA増量(90-100 μ g/ml)、LMTを減量・中止してCLB追加(0.4mg/kg/day)で発作の悪化が見られた。発作は、口唇、眼瞼の一瞬のピクツキ、tonic spasm、GTC、1分間の欠神であった。欠神時には口輪筋、時には上腕を含めた周期的な収縮を伴った。LMT再開とCLB減量して改善あったが、ESM追加にて再度の悪化あり、以前はトップレベルであった成績の低下もみられた。MRI、ECD-SPECT、FDG-PET正常。WISCIIIでは、FIQ67<であった。VPA+PB+LMT (50)にてGTCは減少、17歳時VPA+PB+LMT (100)にて発作が消失し成績も改善した。その後PBを中止し、VPA+LMT (150)として19歳時脳波は劇的に改善した。経過からはLMTが最も有効であった。その後、帰国し治療を継続していた。最近では、VPA1000mg、LEV1500mg、CZP 1mg、LMT100mg/日を内服中で、GTCは25歳から認められていないが、欠神発作は週に数回認められている。知的障害はみられず認められず、現在大学院生である。

6) レベチラセタムが有効であった脳腫瘍関連てんかんの3例

山本達也、花田 勇

弘前大学医学部附属病院小児科

【目的】成人の脳神経外科領域では脳腫瘍に関連したてんかんに対して、相互作用の少なさからレベチラセタム (LEV) の有効性が報告されている。当科では脳腫瘍患者の診療を行っており、てんかんを合併する症例がみられることから、比較的早期にLEVを導入し、その効果を検討した。

【対象】当科にて入院治療を要した脳腫瘍の患児で、痙攣発作を繰り返し、脳波異常が認められ、てんかんと診断した症例。LEVは他剤に併用する形で使用し、有効であった場合は、先行の薬剤を中止した。

【症例】症例1：退形成性上衣腫の2歳女児、カルバマゼピン (CBZ) で治療開始し、難治でフェニトインを開始するも発作抑制されず、内服でLEVを併用開始したところ発作消失。その後待機的に手術施行され、術後はLEV単剤で1年半発作抑制されている。症例2：未熟奇形腫の3ヵ月男児、脳腫瘍摘出術後にフェノバルビタール (PB) を予防内服していたが、てんかん発症。PBにLEVの併用で発作消失し、その後1年の経過で発作の再燃はみられていない。症例3：退形成性乏突起膠腫の8歳女児。痙攣で発症し、CBZ開始された。手術待機中に再度痙攣を認め、LEV併用開始。術後化学療法開始前に、CBZ中止し、LEV単剤で継続しているが、発作は認められていない。

【結語】3症例ともに、第一選択の従来薬では発作抑制困難であったが、LEVが著効した。化学療法薬の多くがシトクロムp450を誘導することから、酵素誘導がみられないLEVを脳腫瘍関連てんかんで早期に導入することは、有効性、副作用の両方の観点から有用であると考えられた。

7) 流動食によるケトン食療法が発作軽減に有効であった重症心身障害児の1例

豊野美幸、澤石由記夫

秋田県立医療療育センター小児科

【はじめに】近年ケトン食療法の有効性が報告されている。経管栄養を行っている重症心身障害児では調整が容易なケトンフォーミュラを用いてケトン食を導入することが一般的である。今回ケトンフォーミュラの投与により、下痢、腹部膨満が続いたため、流動食によるケトン食に変更し、腹部症状が改善し発作の著明な減少を認めた重症心身障害児の1例について報告する。

【症例】6歳10か月、女児。原因不明の末梢神経障害、中枢神経障害、重度精神遅滞、難治性てんかん。在胎38週、2502g、自然分娩で出生。出生時より両手指屈曲、右外反足、両股関節開排制限などを認めた。哺乳不良、体重増加不良、発達の遅れを認め、精査を行ったが確定診断はつかなかった。5か月時、點頭てんかん発症し、脳波でhypsarrhythmiaを認め、ACTH療法を受けた。その後も発作コントロールつかず、ZNS、VPA、CLB、NZP、LEV、TPMなどの抗てんかん薬を投与したが、発作は毎日みられた。3歳10か月からケトン食療法を開始した。ケトンフォーミュラの増量に伴い、注入時に努力性呼吸、頻脈となり、水様性下痢、腹部膨満が出現し体重も減少した。しかし、100回前後あった発作が10回以下に減り、効果を認めたため、ケトンフォーミュラを減らし、ケトン比3：1の流動食の注入を行った。その後は、腹部症状が落ち着き発作も減少した状態が続き、脳波でも全般性 Sp&Wが消失し、限局性Spの散発はあるが、背景活動の著明な改善を認めた。現在、夜間の無呼吸や筋力低下の進行による換気障害のため、気管切開下で人工呼吸器管理を行っているが、ケトン比2：1の流動食のみによるケトン食療法を継続している。

【考察】経口摂取ができない重症心身障害児において、ケトンフォーミュラにより継続できないような副作用が出現した場合、流動食によるケトン食療法も試みるべきと考えられた。

8) てんかん発症Low grade gliomaの術後発作 残存症例の検討

松田憲一朗¹⁾、櫻田 香¹⁾、小久保安昭¹⁾、佐藤慎哉¹⁾、嘉山孝正²⁾、園田順彦¹⁾

1) 山形大学医学部脳神経外科学講座、2) 山形大学医学部参与

【はじめに】てんかん発作はLow grade glioma (LGG) の初発症状として頻度が高く、術後に発作が残存することも稀ではない。当科ではてんかん発症LGGには術中皮質脳波を用いて棘波消失を指標に摘出を行い、術後抗てんかん剤を少なくとも数年間は使用しており、良好な成績を得ている。今回、術後発作残存症例について検討を加えたので報告する。

【対象】1996年から2014年の間で組織診断を得たLGG92例中、摘出術を施行した大脳半球LGG44例を対象とした。性別年齢、腫瘍局在、画像所見、神経生理学的所見、発作型や頻度、組織診断、摘出率、手術合併症の有無、投薬、放射線化学療法の有無、ADLなどを指標に検討した。

【結果】LGG44例の手術時平均年齢は37.5歳(5~76歳)、男性20例、女性24例であった。てんかん発症は35例/44(79.5%)あり、術後発作が完全消失したEngel class IAは23例(65.7%)、術後1回でも発作を認めた症例は12例(34.3%: class IC 6例、IIA 1例、IIB 5例)であった。両群の手術時年齢、発作型、摘出率等に差異を認めないものの、発作を認めた症例には再発3例、放射線壊死3例、再手術4例が含まれていた。

【結語】LGG術後に発作が残存する症例では、再発や放射線壊死の併発を念頭に慎重な画像経過観察が肝要であると考えられた。

Key word ; epilepsy, low grade glioma, surgery

9) 結節性硬化症を基礎疾患とする難治性てんかん に対してVigabatrin投与を行った17例の検討

鈴木 智¹⁾、佐藤寛記²⁾、佐藤優子²⁾、久保田由紀²⁾、福與なおみ²⁾、植松 貢²⁾、呉 繁夫²⁾

1) 宮城県立こども病院小児科、2) 東北大学病院小児科

【はじめに】Vigabatrin (VGB) は海外で結節性硬化症を基礎疾患とするスパズムの第一選択とされている薬剤である。本邦では視野狭窄の副作用から治験が遅れ未認可の薬剤であるが、当院では2010年より倫理委員会の承認を得た上で結節性硬化症を基礎疾患とする難治性てんかんに対しての使用を行っている。使用開始5年が経過した現在まで17例の経験をまとめた。

【症例】結節性硬化症を基礎疾患としててんかんを発症した児のうち同意が得られた17名に対してVGBの投与を行った。視野狭窄を回避するため使用期間は6ヶ月とし、3か月ごとの網膜電図を義務付けた。VGBは校費で海外から輸入し、院内製剤として薬剤部で調整し投与した。

【結果】17例のうち当院でのフォローを継続しているものは現在15例である。スパズムに対しての使用例は10例、その他の発作型に対しての使用例は7例であった。スパズム症例では投与終了時点での発作消失7例、発作回数の減少は3例で得られ、現在まで発作消失効果が継続している症例を7例認めている一方で、スパズム以外の発作型では発作消失例はなく、発作回数減少が4例、発作頻度不変が3例であり焦点切除術を行った1例以外は現在も難治に経過している。副作用のスクリーニングとして行った網膜電図の電位低下を示したものは2例認めたが後に回復し、視野狭窄を呈したものは認めていない。また興奮、不眠などの精神症状を呈したものは7例であった。

【考察】VGBはスパズムに対しては有効であるが、スパズム以外の発作型においては有効性が劣る。VGBは効果発現が早期に得られるため、初発のスパズムを短期間で頓挫させる目的において有効であり、海外同様結節性硬化症を基礎疾患とするスパズムに対して第一選択薬になりうる薬剤と考えられた。その他の結果や文献的考察もあわせて報告する。

小児のてんかん より良い包括医療を求めて： Glut-1欠損症、Drave症候群を中心に

東京女子医科大学名誉教授

日本てんかん学会理事長 大澤眞木子

てんかんの臨床症状、原因、病態は非常に多彩である。てんかん診療に際しては、正確な診断、適切な治療（抗てんかん薬治療および食事療法、外科的療法）に加え、医療機関と家庭と教育現場の連携の下、必要に応じて過呼吸、光刺激、高温環境、過度のストレスを避けるなど発作を抑制するのみならず、成長発達に応じた日常生活、集団生活上の相談、家族（保護者）、本人への心理的支援が重要である。また、成人になったてんかんに悩む方の成人科への適切な移行が重要である。繰り返す発作に伴い薬剤の増量が反復されて来院したGLUT-1欠損症の症例、カルバマゼピン投与により発作が悪化しけいれん重積の頻度が増して来院したDravet症候群の例を通し両疾患を中心に述べる。

GLUT1欠損症は、脳のエネルギー代謝基質であるグルコースが中枢神経系に取り込まれないことにより生じる代謝性脳症で、1991年にDe Vivoらにより初めて報告された。本症は常染色体優性の遺伝性疾患であり、90%にSLC2A1 (GLUT1) 遺伝子 (1p35-31.3) におけるヘテロ接合性の変異を認め、大多数はde novoである。てんかん発作は乳児期早期に発症し、オプソクローヌスに疑似した異常眼球運動発作や無呼吸発作が先行することがある。発作型は全般性強直間代、ミオクロニー、非定型欠神、定型欠神、脱力、部分発作と様々であるが、てんかん発作のない症例も報告されている。GLUT-1欠損症は先天代謝異常を基盤にする脳症で難治てんかんではあるが、てんかん性脳症の像をとることはまれである。筋緊張低下を認め、小脳失調、痙性麻痺、ジストニアなどの複合的な運動障害が遅発性に出現する。これらの症状を呈し、空腹、運動、発熱時に増悪する場合は本症を疑い、髄液糖 低値と、朝食前後（夜間飢餓後）の脳波変化の確認が診断に有用となる。構語障害は全例に認める。認知障害は、学習障害の程度から重度精神遅滞まで様々である。グルコースに代わりケトン体をエネルギー源として供給するケトン食療法が有効である。

Dravet症候群は、6か月未満に体温上昇に伴いけいれん重積（しばしば半身）で発症することが多く、熱性けいれんとの鑑別、予防接種時の注意が必要である。光過敏性パターン感受性を持つことも多く、状況によっては、家族の衣服の模様にも留意することが必要である。