

形などのLDSと似た表現型を持った個体が認められた。

今後、このLDSモデルフィッシュを用いて、TGFβシグナルとLDSの病態との関連を解明していく予定である。

2-4.

Different phenotypes in three patients with SCN2A variant

(大学院博士課程4年小児科・思春期科学分野)

○渡邊 由祐

(小児科・思春期科学分野)

森地振一郎、山中 岳、加納佳奈子

高松 朋子、春日 晃子、竹下 美佳

森下那月美、石田 悠、小穴 信吾

河島 尚志

(昭和大学医学部小児科学講座)

加藤 光広

SCN2A encodes voltage-gated sodium channel subunit alpha Nav1.2 expressed in the brain, especially in humans. Mutations of SCN2A can cause various neurodevelopmental disease including epilepsy, intellectual disability and developmental disorder.

(Case presentation) Case 1 (4-year-old male): Apnea and asymmetric tonic posturing occurred since newborn period. Rhythmic sharp-and-spike waves in the left frontal and temporal lobes were noted on an electroencephalogram (EEG), for which treatment with PB and MDL was started at 4 days old. The SCN2A mutation c.4718T>C (p.L1573P) was confirmed by genetic testing. VPA and diazepam were ineffective, but lidocaine provided sufficient control. Eventually, the seizures disappeared without medication. He has moderate developmental delay. Case 2 (2-year-old male): Respiratory disturbance developed after birth, with systemic tonic seizures occurring at 8 days old. An EEG revealed highvoltage slow waves. The SCN2A mutation c.4780T>C (p.Trp1594Arg) was confirmed by genetic testing. The symptoms were controlled with CBZ, CZP, ZNS and LID, although severe developmental delay persisted. Case 3 (8-month-old girl): Systemic tonic seizures occurred at 1 day old and spasms

developed. An EEG revealed a suppression-burst pattern and the patient was diagnosed with Ohtahara syndrome at 3 months old. The SCN2A mutation c.4782G>C (p.Trp1594Cys) was confirmed by genetic testing. The symptoms were controlled with PB and mexiletine, although severe developmental delay persisted.

(Conclusion) These patients exhibited close mutation sites, although their neurological prognoses were different. As hypoxic ischemic encephalopathy and Ohtahara syndrome were noted in Cases 2 and 3, respectively, other neurological complications need to be explored with reference to previous reports.

2-5.

病原糸状菌 *Aspergillus fumigatus* の血清存在下での増殖に関する因子の同定

(微生物学分野)

○犬飼 達也、柴田 岳彦、宮崎 治子

大楠 清文、中村 茂樹

(国立感染症研究所：真菌部)

宮崎 義継

【背景・目的】 糸状真菌 *Aspergillus fumigatus* が主に引き起こす肺アスペルギルス症は、適切な治療薬・治療法を施してもなお高い致死率である。さらに、本菌の薬剤耐性菌の出現が世界各国から報告されている状況を踏まえれば、現状でも数の少ない既存抗真菌薬を用いた治療では、治療が難渋する可能性が予想される。この問題を解決する一つには、新規治療法、治療薬の開発が急務であり、真菌特異的な新たな標的や制御法を見出す必要がある。本菌は、他のアスペルギルス属とは異なり、血清存在下での増殖能が優れており、その表現型が、病原性や病態形成に寄与する可能性も示唆されているため、本菌の血清存在下での増殖に関する因子の探索を行った。

【方法】 血清存在下での増殖に影響を及ぼす菌側の因子を特定する目的で、分泌タンパク質をコードする遺伝子の破壊株を用い、血清存在有無の条件で培養後、増殖能をクリスタルバイオレット法により評価した。血清存在下で影響が認められた B11b 遺伝子破壊株と親株とを DNA マイクロアレイにより、