

遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

1. 概要

発症までの発達が正常な生後6ヶ月未満の児におこるてんかん性脳症。発作中に脳波焦点が対側または同側の離れた部位に移動してそれに相応する多様な焦点性運動発作を示し、後に多焦点性の発作がほぼ連続するようになる。治療抵抗性であり、多くの症例で発作予後、発達予後ともに不良で、重度の精神運動発達遅滞を残す。

2. 疫学

明確な数字はないが、早期ミオクロニー脳症と同程度であり、小児てんかんの0.01%前後と推定。

3. 原因

かつては原因不明とされたが、現在では、*KCNT1*、*SCN1A*、*PLCB1*、*TBC1D24*、*SLC25A22*の5種類の遺伝子異常が見ついている。ナトリウム依存性カリウムチャンネルをコードする*KCNT1*遺伝子の異常は患者の約半数で検出される。ナトリウムチャンネルの遺伝子*SCN1A*変異がまれに、ホスホリパーゼC β 1をコードする*PLCB1*変異は1例で見ついている。以上は孤発例のみに見られる。*TBC1D24*は神経細胞回路の成熟に不可欠な遺伝子であり、*SLC25A22*はミトコンドリアのグルタミン酸輸送体をコードするが、いずれも同胞例で1組ずつ見ついている。

4. 症状

一側の部分運動発作で初発し、半数の例で二次性全般化をきたす。発作焦点部位の移動に伴い、眼球・頭部の偏位、眼瞼のぴくつきや眼球の間代、上下肢や顔面・口角の間代や強直、咀嚼、強直間代発作など多様に変化し、無呼吸、顔面紅潮、流涎などの自律神経症状を高頻度に伴う。スパズムやミオクローヌスはみられない。発作は次第に頻度を増し、2-5日間群発して頻発する。ほぼ持続的なくらい頻発する発作は1ヶ月から1歳くらいまで続く。脳波では、初期には背景波の徐波化のみだが、やがて多焦点性棘波が現れ、発作中に脳波焦点が対側または同側の離れた部分に移動する。

5. 合併症

発作予後、発達予後ともにきわめて不良で、発症から数ヶ月以内に認知機能や有目的運動を失い、後天性の小頭症と筋緊張低下を示す。重度精神運動発達遅滞で次第に寝たきりとなり、報告例の25%は（大部分は1歳未満に）死亡している。

6. 治療法

通常の抗てんかん薬、ステロイド、ケトン食、ビタミン剤は無効。レベチラセタム、トピラマートが有効であったという報告があるがまれで、臭化カリウムがもっとも有効である。