

ラスムッセン症候群

1. 概要

慢性進行性の疾患。健常者に何らかの先行感染症（上気道炎、急性扁桃炎など）やワクチン接種があった後に限局性に細胞傷害性T細胞を主役とした自己免疫性炎症がおり、通常はてんかん発作で発病、てんかん発作が難治に経過し、次第に片麻痺・知的障害などが出現し、半球性の萎縮がMRIで明らかとなる。発病年齢は平均7.2（±6.4）歳。成人でも発病しうる。

2. 疫学

本邦では250人程度と考えられている。

3. 原因

細胞傷害性T細胞を主役とした自己免疫性炎症。皮質形成異常を合併する症例もある。

4. 症状

てんかん発作は焦点性発作であり、約半数の症例にみられる持続性部分てんかん（EPC）が特徴で、I指やII指に持続性のミオクローヌスとしてみられることが多いが、顔面や舌にみられることもある。てんかん発作頻度は徐々に増加し、群発するようになるが、年単位の経過で後遺症期になると、減少する。

脳波では、初期に限局性の徐波が出現、徐々に一側広汎性に広がる。

MRIでは初期にはFLAIRなどで高信号病変が見られることがあり、その後葉脈状の皮質の萎縮が出現してくることがある。さらに経過すると半球性の萎縮となる。

髄液検査では、初期には細胞増多がみられることがあるが慢性期には消退する。髄液中の細胞傷害性T細胞の分泌するgranzyme Bの定量が診断に重要で、GluN2Bに対する抗体も参考となる。これらの免疫因子の測定は静岡てんかん・神経医療センターで行っている。

5. 合併症

てんかん発作の増加とともに一側半球機能障害の症状が顕在化してくる。片麻痺、視野狭窄、失語などの認知機能障害、精神症状がみられる。適切な治療が行われないと寝たきりになる。

6. 治療法

抗てんかん薬、免疫修飾療法（ステロイドパルス、ガンマグロブリン、タクロリムス、血漿交換など）、てんかん外科治療（半球離断術）、リハビリテーションなどが集学的に行われる。