

アンジェルマン症候群

1. 概要

重度発達遅滞、言語障がい、四肢の運動失調と振戦様の動き、多動性、手の羽ばたき様運動、頻回で不適切な笑い、てんかん発作などを主徴とする遺伝性疾患。15番染色体上に原因の主座がある。てんかん発作は80%以上の症例で認められる。

2. 疫学

15,000人に1人。

3. 原因

母親由来の染色体15q11-q13に位置する*UBE3A*遺伝子の機能喪失に関連する。15q11-q13の新規欠失、父性片親性ダイソミー、インプリンティングの欠如、母親由来のユビキチン蛋白リガーゼ遺伝子(*UBE3A*)の変異の4パターンがありうる。ごく少数例では遺伝子変異がみつからない。

4. 症状

てんかん発作は3歳未満の発症であるが、早期診断の手がかりとなる。非定型欠神発作、ミオクロニー発作、全般性強直間代発作、間代性片側発作が主要な発作症状で、後頭葉由来が示唆される眼球偏位と嘔吐を伴う複雑部分発作の頻度が高い。非けいれん性重積状態、ミオクロニー重積状態の頻度も高い。てんかん発作は20歳以降には寛解する例が多い。

5. 合併症

重度発達遅滞、重度の表出性言語障がい、あやつり人形様の失調性歩行と振戦様の動き、独特の行動（多動性、手の羽ばたき様運動、頻回で不適切な笑い）は常に認められ、その他に小頭症、舌突出、大きな口、色白の皮膚、睡眠障がいなども認める。脳波では広汎性高振幅徐波の出現が顕著。

6. 治療法

てんかん発作には、バルプロ酸、ベンゾジアゼピン、エトスクシミド、あるいはトピラマートやピラセタム、ラモトリギン、レベチラセタムも有効であるとされる。乳児期あるいは小児期早期には発作は薬剤抵抗性の傾向を示すが、通常、小児後期にはてんかんの重症度は軽減する。