

ドラベ症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）

1. 概要

1歳未満に発症し、全身強直間代発作や半身性間代発作を繰り返し、熱過敏性、けいれん重積を伴いやすい、薬物治療に抵抗性という特徴をもつ。1歳を過ぎると発達遅滞や運動失調が出現する。ミオクロニー発作や欠神発作を伴うこともある。原因としてSCN1A遺伝子の異常を高率に認める。てんかん性脳症の1つ。

2. 疫学

13歳以下の小児てんかんの0.44%-0.75%。

3. 原因

SCN1A遺伝子の異常を高率に認める。SCN1B、SCN2A、GABRG2遺伝子変異の報告もある。

4. 症状

全身もしくは半身けいれん発作、部分発作、ミオクロニー発作、非定型欠神発作などがみられ、発熱や入浴による誘発、光や図形に対する過敏性がみられる。けいれん重積ないしは群発を起こしやすい。脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する。

5. 合併症

1歳以降に中等度以上の知的障がい、失調、非てんかん性ミオクローヌス、不器用さなどを伴うことが多い。

6. 治療法

バルプロ酸、クロバザム、スチリペントール、臭化剤、トピラマートなどが用いられる。重積状態にはベンゾジアゼピン系薬剤などを使用する。ケトン食治療も行われる。