

笑い発作を伴う視床下部過誤腫

1. 概要

視床下部過誤腫により特徴的で薬物治療に難治な笑い発作を発症する。外科治療のみが有効である。精神発達遅滞、行動異常などのてんかん性脳症と思春期早発症も伴うことが多い。

2. 疫学

有病率は 20 万人に 1 人。

3. 原因

ほとんどの症例は孤発例であるが、パリスター・ホール症候群（常染色体優性遺伝形式で視床下部過誤腫と多指症を呈する）が含まれる。

4. 症状

特徴的なてんかん発作として笑い発作がある。発症は平均 2 歳、約 40%では意識が保たれるが抑止は不可能。感情は伴わないことが多い。90%の症例で、笑い発作以外の発作が合併し、複雑部分発作、二次性全般化発作、強直発作、失立発作、ミオクロニー発作などがみられる。これらの発作の発症は平均 6 歳である。笑い発作の頻度は高く、ほとんどが日単位から週単位である。

5. 合併症

約 50%に行動異常、精神発達遅滞などのてんかん性脳症を合併し、機能的に退行する患児も多い。そのほか、約 30%に思春期早発症が合併している。

6. 治療法

笑い発作は難治であり、外科治療（定位温熱凝固術など）が行われる。視床下部過誤腫の外科治療により笑い発作が消失すれば、てんかん性脳症の改善が認められる。予防的あるいは治療的観点から早期の治療が望まれる。