

大田原症候群

1. 概要

重症のてんかん性脳症。早期乳児てんかん性脳症 (EIEE) とも言う。新生児～乳児期早期に発症し、スパズムを主要発作型とする。部分発作を伴うこともある。脳波ではサプレッション・バーストパターンが覚醒時・睡眠時を問わず出現する。脳形成異常や遺伝子変異など原因は多様。発達に伴い、ウエスト症候群やレノックス・ガストー症候群へと年齢的変容を示す。

2. 疫学

13歳以下の小児てんかんの0.54%–0.92%。

3. 原因

脳形成異常をはじめとする多様な脳障害を基礎疾患とするが、原因不明の例もあり、また遺伝子異常 (*ARX*, *STXBP1*, *CASK*, *KCNQ2* など) を背景としていることもある。

4. 症状

生後3ヶ月以内、特に新生児期にスパズムで発症する。シリーズ形成性あるいは単発で出現、覚醒時、睡眠時のいずれでも起こり、発作頻度は高い。部分発作を伴うこともある。一部に軽微な不規則ミオクローヌスを伴うこともある。脳波ではサプレッション・バーストパターンが覚醒時・睡眠時問わず出現する。

5. 合併症

重度の精神発達遅滞、運動障害を伴う。

6. 治療法

特効的治療法はない。フェノバルビタール、ビタミン B6、バルプロ酸、ゾニサミド、ACTH などが試みられる。片側巨脳症などの脳形成異常を基盤とする手術可能な症例は早期にこれを考慮する。