

PCDH19 関連症候群

1. 概要

正常または軽度の運動発達障害を有する乳幼児期の女兒に、発熱等を契機に発作が出現し、以降もしばしば発熱に伴い頑固な発作群発が再発し、徐々に知的障害が進行する。自閉傾向や多動、精神症状を伴うことが少なくない。

2. 疫学

女兒 1 万人から 1 万 5 千人に 1 人の発症率。

3. 原因

染色体 Xq22.1 に存在する PCDH19 遺伝子の異常。

4. 症状

てんかん発作は乳児期から幼児期早期に発症。焦点性発作（複雑部分発作や二次性全般化発作）や全身けいれん（強直、強直間代、しばしば焦点起始急速全般化発作）が主体で、各発作の持続時間は短い、頻発・群発する。発作は思春期以後に寛解する例が多い。脳波では焦点性棘波や鋭波、基礎波の徐波化などがみられる。

5. 合併症

全例ではないが、知的障害、自閉傾向、多動などがしばしばみられる。運動発達は初期に遅れることはあるが、長期的には良好である。

6. 治療法

本症候群そのものの有効な治療法は確立していない。てんかん発作に対しては、発作型に対応した種々の抗てんかん薬が用いられる。群発の抑制にはしばしばベンゾジアゼピン系薬剤が有効である。