

# レット症候群

## 1. 概要

おもに女兒に発症し、乳児期早期から筋緊張低下、自閉傾向が現れ、乳児期後期にはロコモーションの障害、重度の精神発達遅滞、幼児期～早期小児期には目的をもった手の運動機能の消失および手もみ、手で絞る等の特有な上肢の常同運動が出現する。80%以上の症例でてんかん発作がみられる。

## 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

典型例の90%以上で *MeCP2* 遺伝子の異常がみられる。その他に *CDKL5* や *FOXP1* の遺伝子変異がみられる症例もある。

## 4. 症状

てんかん発作は、強直発作、間代発作、非定型欠神発作、ミオクロニー発作、焦点性発作など多彩である。ミオクロニー重積状態を呈することもある。

## 5. 合併症

重度精神発達遅滞、自閉症状、重度の表出性言語障害、後天性の小頭症、四肢の運動失調、ジストニア、振戦様の動きなどはしばしば認められる。その他に舌で食べ物を前に出す、睡眠障害、歯ぎしり、過呼吸—無呼吸を交互に繰り返す呼吸障害、および小さく冷たい手足、頑固な便秘などの自律神経症状、脊柱の側彎なども認める。

## 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。