

ウエスト症候群（點頭てんかん）

1. 概要

もっとも頻度の高いてんかん性脳症。シリーズ形成性のスパズム、脳波でのヒプスアリスミア、精神運動発達の停止を三主徴とするてんかん症候群で、生後 3~11 ヶ月に好発する。30-40%はのちにレノックス・ガストー症候群へ移行する。

2. 疫学

出生 1 万人に対し 3-5 人、そのうち男児が 60-70%を占める。

3. 原因

原因は多彩で、新生児低酸素性虚血性脳症、染色体異常症、先天奇形症候群、脳血管障害、結節性硬化症、未熟児傍側脳室周囲白質軟化症、出血などが主。原因不明とされてきた一部症例に *ARX*, *STK9/CDKL5*, *SPTAN1*, *STXBP1* などの遺伝子変異が発見されている。アイカルディ症候群も原因となる。

4. 症状

覚醒時にシリーズ形成性の（5-10 秒ごとに出現する）てんかん性スパズムがみられる。脳波ではヒプスアリスミアが典型的であり、発作時には速波群発、高振幅徐波発射、低振幅化などがみられる。

5. 合併症

精神運動発達の停止や退向がみられ、自閉症の合併も高率である。

6. 治療法

ACTH、ピガバトリン、ゾニサミド、バルプロ酸、クロナゼパム、ビタミンB6などが用いられる。発作は短期的には 50-80%の症例で軽快するが、長期的には約 50%の症例でてんかん発作が持続する。局在性皮質形成異常など切除可能な場合には手術も行われる。