

# 環状 20 番染色体症候群

## 1. 概要

主症状は難治な非けいれん性てんかん重積状態（意識が曇り、適切な行動ができない）であり、ミオクローヌス、小型または大型の運動発作、複雑部分発作、非対称性の強直発作、過運動発作を伴うこともある。てんかんの平均発症年齢は 6 歳（0～24 歳）。特徴的な脳波異常を伴う。

## 2. 疫学

本邦では 100 人程度と予想される。

## 3. 原因

20 番染色体が環状になる原因は不明。20 番染色体はすべての細胞で環状になっているわけではなく、その比率は 0.5-100%。したがって、多くの細胞を調べないと、環状染色体とわからないことがある。

## 4. 症状

数十分間意識が曇る非けいれん性てんかん重積状態が日単位あるいは週単位で頻発する。ミオクローヌスを伴うこともある。小型または大型の運動発作、複雑部分発作、非対称性の強直発作、過運動発作がみられることが、特に小児では多い。脳波では、高振幅徐波や鋭波が単発あるいは短い連続で頻回に出現し、容易に両側化する。発作時には、長時間持続する両側性の高振幅徐波がみられ、周波数が変動し、小棘波や棘徐波が混在する。

## 5. 合併症

外表奇形はまれである。さまざまな程度の知的障害や行動障害を伴うことがある。すべての細胞で環状染色体がみられる例（まれ）では奇形や重症の精神発達遅滞がみられる。

## 6. 治療法

バルプロ酸、ラモトリギンをはじめ種々の薬物が用いられるが、薬剤抵抗性である。外科治療は無効。