

155 ランドウ・クレフナー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日 性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年	月
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度 1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 発症前の発達正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 聴覚失認、語彙などの聴覚言語障害が思春期まで(概ね2~10歳)に発症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 言語能力の退行(感覚失語、時に全失語にいたる)。一部の症例では一過性の改善を示す。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. てんかん発作の合併は70-80%で、発作頻度は少ない。多くは焦点性発作を呈する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
発作型(複数選択可) <input type="checkbox"/> 複雑部分発作 <input type="checkbox"/> 単純部分発作 <input type="checkbox"/> 二次性全般化発作 <input type="checkbox"/> 非定型欠神発作 <input type="checkbox"/> その他()	
現在の状況 <input type="checkbox"/> 発作残存 <input type="checkbox"/> 発作消失	
5. 認知障害、行動障害を伴う	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 脳波検査では棘波、棘徐波を、両側性、全般性に認める。 焦点性異常の側性は一定せず、多焦点を呈することが多く、局在は側頭葉が高頻度である。 徐波睡眠期はてんかん性発射の頻度が増し、両側性棘徐波が持続する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
脳波所見の変化 <input type="checkbox"/> 両側性棘徐波(<input type="checkbox"/> 残存 <input type="checkbox"/> 消失) <input type="checkbox"/> 焦点性異常波 <input type="checkbox"/> 多焦点性異常波 <input type="checkbox"/> 突発性異常波の消失 <input type="checkbox"/> 正常化 <input type="checkbox"/> その他()	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

156 レット症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度 1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いくらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要症状 (乳幼児期～小児期早期に以下の症状が出現)

1. 目的のある手の運動機能を習得した後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1.あり 2.なし 3.不明
2. 音声言語を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1.あり 2.なし 3.不明
3. 歩行異常：歩行障害、歩行失行	1.あり 2.なし 3.不明
4. 手の常同運動：手をねじる・絞る、手を叩く・鳴らす、口に入れる、手を洗ったり、こするような自動運動	1.あり 2.なし 3.不明

B. 典型的レット症候群診断のための除外基準 (該当する項目全てに☑を記入する)

以下の症状が除外できる <input type="checkbox"/> 明らかな原因のある脳障害 (周産期・周生期・後天性の脳障害、神経代謝疾患、重度感染症などによる脳損傷) <input type="checkbox"/> 生後6か月までに出現した精神運動発達の明らかな異常	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

C. 非典型的レット症候群診断のための支持的症状 (該当する項目全てに☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 覚醒時の呼吸異常 <input type="checkbox"/> 覚醒時の歯ぎしり <input type="checkbox"/> 睡眠リズム障害 <input type="checkbox"/> 筋緊張異常 <input type="checkbox"/> 末梢血管運動反射異常 <input type="checkbox"/> 側弯・前弯 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 小さく冷たい手足 <input type="checkbox"/> 不適切な笑い・叫び <input type="checkbox"/> 痛覚への反応の鈍麻 <input type="checkbox"/> 目によるコミュニケーション、じっと見つめるしぐさ

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐アンジェルマン症候群 ☐広汎性発達障害 ☐その他の自閉症スペクトラム障害	

E. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐MECP2 ☐CDKL5 ☐FOXP1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (典型的レット症候群: Aのすべての項目+Bのすべての項目+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期がある)
<input type="checkbox"/> Definite (非典型的レット症候群: Aのうち2項目以上+Bのすべての項目+Cのうち5項目以上+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期があること)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち2項目以上)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1. あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1. あり 2. なし	
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 現在は未施行			
生活状況	食事	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助	車椅子とベッド間の移動	☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助
	整容	☐自立 ☐部分介助/不可能	トイレ動作	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助
	入浴	☐自立 ☐部分介助/不可能	歩行	☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助
	階段昇降	☐自立 ☐部分介助 ☐不能	着替え	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助
	排便コントロール	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助	排尿コントロール	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

144 レノックス・ガストー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 発症時期は小児期 (主に8歳未満で、3-5歳が最多)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 複数のてんかん発作型を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神発達遅滞を合併する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 発作症状 (全般発作であり、部分発作と混同しない)

1. 強直発作を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 非定型欠神発作を有する、または有していた	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 失立 (・脱力) 発作を有する、または有していた	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 検査所見

1. 脳波: 睡眠中の速律動 (全般性・両側対称性の 10-20Hz の速律動) と、全般性遅棘徐波 (2-2.5Hz の棘徐波・鋭徐波) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液・生化学的検査所見、画像検査所見、病理所見は特異的なものはない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん <input type="checkbox"/> 非定型良性部分てんかん <input type="checkbox"/> 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脚症 <input type="checkbox"/> ドラベ症候群	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	(A. 症状の3項目+B. 発作症状の3項目+検査所見C-1を満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable	(A. 症状の3項目+B. 発作症状のうち2項目+検査所見C-1を満たし、D. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible	(A. 症状の3項目+B. 発作症状のうち1項目+検査所見C-1を満たし、D. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの)

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

原因・背景疾患	1.あり 2.なし 3.不明
ありの場合その詳細 <input type="checkbox"/> 周産期障害 <input type="checkbox"/> 皮質発達異常 <input type="checkbox"/> 腫瘍 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 神経皮膚症候群 <input type="checkbox"/> 代謝障害 <input type="checkbox"/> 脳炎・脳症後遺症 <input type="checkbox"/> その他 ()	
頭部CT/MRI 所見	1.あり 2.なし 3.不明
ありの場合その詳細 <input type="checkbox"/> 局在性所見 <input type="checkbox"/> 全般性所見	
併存症の有無	1.あり 2.なし 3.不明
ありの場合その詳細 <input type="checkbox"/> 知的障害 (☐軽度 ☐中等度 ☐重度 ☐最重度) <input type="checkbox"/> 精神症状 <input type="checkbox"/> 神経症状 <input type="checkbox"/> その他	
社会生活状況	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 就労/学生 (一般) <input type="checkbox"/> 就労/学生 (障害) <input type="checkbox"/> 就労訓練 <input type="checkbox"/> 生活介護 <input type="checkbox"/> 家事 <input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 施設入所 <input type="checkbox"/> 入院	
もっとも有効であった薬剤 薬剤名:	1.あり 2.なし 3.不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

アイカルディ症候群

1. 「アイカルディ症候群」とはどのような病気ですか？

脳梁欠損、網脈絡膜異常、てんかん（スパズム発作）を特徴とする病気です。てんかんは、生後数か月の間にけいれん発作を認めることが多く、抗けいれん薬でも管理に難渋する事があります。個人差がありますが、その他の合併症や精神運動発達障害も重度なことがあります。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

正確な数は不明ですが、これまでに世界で400例以上の報告があり、国内の調査では患者数は100名前後と推測されています。

3. この病気はどのような人に多いのですか？

なりやすい体質のようなものではありません。ただし男児がかかると致死的となり、産まれてくるのが難しいと考えられており、患者のほとんどは女兒です。

4. この病気の原因は分かっているのですか？

原因はまだ不明ですが、X染色体の異常が報告されています。

5. この病気は遺伝するのですか？

姉妹例（1家系）の報告はありますが、基本的には遺伝しません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか？

てんかん（スパズム発作と呼ばれる短時間の身体を強直させる発作）や重度の精神運動発達遅滞（知的障害や運動障害）、網膜や視神経など目の異常、合併奇形として口唇口蓋裂や椎体などの骨格異常が報告されています。歩く事が出来るようになるのは全体の10-20%、言葉を話せるようになるのは全体の10%前後といわれています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか？

根本的な治療法はなく、けいれんの管理が主になります。抗てんかん薬の内服や、副腎皮質刺激ホルモンの注射による治療などがありますが、治療抵抗性のこともあります。また、肺炎や摂食障害の治療が必要になることがあります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか？

原則として進行はしませんが、症状の重症度によって個人差があります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか？

症状に応じた対応が必要ですが、一般的なこととして、感染の予防は重要です。

ウエスト症候群

1. West症候群とは

乳児期に起こる悪性のてんかんで別名「點頭てんかん」とも呼ばれ、多くは重篤な脳障害を背景に生後3-11ヵ月時に発症します。てんかん発作は、てんかん性スパズム、別名「點頭てんかん発作」と呼ばれる特異な発作です。また脳波検査でヒプスアリスミアと呼ばれる特徴的なてんかん性異常波があり、多くの患者では精神運動発達の遅れを認めます。既知の小児難治てんかんの中では最も多いとされています。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

West症候群は、岡山県における小児てんかんの疫学調査から13歳以下の全小児てんかんの4.93%を占め、本邦では少なくとも約4000人の患者がいると推測されます。

3. この病気はどのような人に多いのですか？

West症候群の約80%は、生まれる前あるいは出生直後に起こった脳障害の合併症として起こりますが、約20%の患者では発症までの発達も正常でかつ様々な検査でも異常を認めません。前者を症候性West症候群、後者を潜因性West症候群と呼びます。

4. この病気の原因はわかっているのですか？

原因として大脳の奇形や、出生時の仮死などによる脳障害が原因と推測されています。

5. この病気は遺伝するのですか

West症候群自体は遺伝しませんが、遺伝性の脳の病気に本症を合併する場合には遺伝する可能性があります。また遺伝子異常が関与するWest症候群も報告数が増加していますが、その遺伝子異常が同時に脳障害を引き起こす原因遺伝子と考えられています。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

生後3-11ヵ月時に覚醒直後や眠いときに突然、頭部を一瞬垂れたり、四肢を一瞬、縮める発作（てんかん性スパズム）が5-40秒毎に繰り返し続きます。この繰り返しのシリーズ形成と呼びますが1日何回もシリーズが出現します。発作が出現前後より患児は笑わなくなったり、不機嫌になったり、また今までできていた首のすわりやお座りができなくなったりすることが特徴です。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

抗てんかん薬治療で約20~40%程度、副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）治療で50-80%の患者で発作を抑制することが可能とされます。またACTH治療や抗てんかん薬治療が無効な患者の一部でケトン食療法やてんかん外科治療が有効な場合があります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

長期的には約50%の患者でてんかん発作が持続します。また約80-90%の患者では様々な程度の発達の遅れを生じます。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

West症候群では、治療の目安としててんかん性スパズムの完全抑制と脳波ヒプスアリスミアの消失をめざします。後者は脳波検査が必要ですが、前者では家庭で発作の観察が必要です。特に5-40秒毎に生じる軽度の目の動きや手足の動きに注意しましょう。服薬は忘れずに時間を守って服薬しましょう。

10. この病気に関する資料

1. Hirano Y, Oguni H, Shiota M, Nishikawa A, Osawa M. Ketogenic diet therapy can improve ACTH-resistant West syndrome in Japan. *Brain Dev.* 37:18-22:2015
2. Oguni H, Otsuki T, Kobayashi K, Inoue Y, Watanabe E, Sugai K, Takahashi A, Hirose S, Kameyama S, Yamamoto H, Hamano S, Baba K, Baba H, Hong SC, Kim HD, Kang HC, Luan G, Wong TT. Clinical analysis of catastrophic epilepsy in infancy and early childhood: Results of the Far-East Asia Catastrophic Epilepsy (FACE) study. *Brain Dev* 35:786-92:2013
3. Fujii A, Oguni H, Hirano Y, Shioda M, Osawa M. A long-term, clinical study on symptomatic infantile spasms with focal features. *Brain Dev.* 35:379-85:2013
4. Oguni H, Yanagaki S, Hayashi K, Imai K, Funatsuka M, Kishi T, Osawa M. Extremely low-dose ACTH step-up protocol for West syndrome: Maximum therapeutic effect with minimal side effects. *Brain Dev.* 28:8-13 : 2006
5. Oguni H, Funatsuka M, Sasaki K, Nakajima T, Yoshii K, Nishimura T, Osawa M. Effect of ACTH therapy for epileptic spasms without hypsarrhythmia. *Epilepsia* 46:709-15 : 2005.
6. Yanagaki S, Oguni H, Yoshii K, Hayashi K, Imai K, Funatsuka M, Osawa M. Zonisamide for West syndrome: A comparison of clinical responses among different titration rate. *Brain Dev* 27:286-90 : 2005.

用語解説

ヒプスアリスミア：ギリシャ語で「ヒプス」は高い山、「アリスミア」は律動の異常を指し、West症候群においてみられる特異な高振幅で不規則性のでんかん性異常を指します。

症候性、潜因性：もともと脳障害をもっている患者にWest症候群を起こす場合を「症候性」West症候群と呼びます。また発症前に脳障害が明らかでなく、またいろいろな検査でも異常が見つからない場合は、原因はあるのだけれど現在の検査法では見出せないという意味で「潜因性」と呼びます。

ACTH治療：副腎皮質刺激ホルモン注射を2週間連日注射し、その後に徐々に中止していく治療法1ヵ月ほどの入院が必要です。

ケトン食治療：厳格に作成した高脂肪、低炭水化物の組成の食事 で体内にケトン体を産生させ、てんかん発作を抑制する特殊食事療法です。

大田原症候群

1. 「大田原症候群」とはどのような病気ですか

新生児期から乳児期早期（生後3カ月以内）に発症する重症のてんかんです。「點頭てんかん発作あるいは點頭発作」（正式にはてんかん性スパズム）というピクツとする動きの発作が繰り返し、特徴的なサプレッション・バーストという脳波パターンを認めます。治療が難しく発達が遅れます

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

極めてまれで、日本全体でも100人未満と推測されます。

3. この病気はどのような人に多いのですか

様々な種類の脳障害でこの病気を起こしますが、特に脳形成異常のある例が多いことが分っています。

4. この病気の原因はわかっているのですか

一部の例では遺伝子変異が原因になることが分かっています。

5. この病気は遺伝するのですか

通常は遺伝しません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

この病気で認める発作は四肢や頭部がピクツと動く短いもので、しばしば数秒から数十秒の間隔で繰り返します。覚醒時に起こることも睡眠中に起こることもあります。別の種類の発作、例えば体の一部や全体がけいれんしたり動作が止まるような発作を合併することもあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

まず各種の抗てんかん薬を内服する治療を行います。薬が効きにくいことが多いです。脳形成異常などが原因で手術が可能な例では、早期の外科治療が勧められます。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

発作が抑制できなければ月齢が進むとともに、點頭てんかんやレノックス・ガストー症候群あるいは局在関連性てんかんなど他のタイプのてんかんに変化します。知的な面でも運動でも発達が遅れます。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

他のタイプのてんかんと同様に、規則正しい服薬と発作などの症状の観察が必要です。

10. この病気に関する資料・関連リンク

一般の方に向けた特別な資料はありません。小児神経専門医のいる施設は

<http://child-neuro-jp.org/visitor/sisetu2/sisetu.html>

てんかん専門医のいる主な診療施設は

<http://square.umin.ac.jp/jes/senmon/senmon-shisetu.html>

をご覧ください。

海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

1. 「海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん」とはどのような病気ですか

てんかんの焦点を側頭葉の内側にもつ部分てんかんで、側頭葉の内側にある海馬という組織に硬化がみられるものです。推定病因、臨床経過、発作症状、脳波所見、画像所見などがおおむね共通しています。上腹部不快感などの前兆、自動症を伴う複雑部分発作を認めます。お薬で発作を抑えるのは困難なことが多いですが、海馬の硬化が片側のみにみられる場合は外科的治療によって発作を抑えられることが多いです。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確な疫学は不明ですが、本邦では5万人くらいと推定されます。

3. この病気はどのような人に多いのですか

4-5 歳以下の乳幼児期に熱性けいれん、熱性けいれん重積、外傷、低酸素性脳症、中枢神経感染症などの既往をもつ患者さんが多いですが、全例ではありません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

海馬硬化の原因と推測されるできごととして、熱性けいれん、熱性けいれん重積、外傷、低酸素性脳症、中枢神経感染症などがありますが、何もないこともあり、年齢、遺伝負因、形成障害など、多くの要因も複雑に関与して、海馬硬化、およびてんかん原性が獲得されると考えられます。

5. この病気は遺伝するのですか

てんかんの家族歴を持つ人はいますが、特に遺伝しやすいというわけではありません。一方、家族性内側側頭葉てんかんの報告があり、多くはないものの、遺伝するものもあることが知られています。なお、熱性けいれんをきたしやすい要因には遺伝性が考えられます。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

意識を失うてんかん発作が主症状です。意識を失う前に、あるいは単独で、上腹部のこみあげるような不快感、恐怖感、あるいは既視感などの前兆といわれる症状がみられることがしばしばあります。意識を失った段階では、口をモグモグと動かす、あるいはその場の状況にそぐわない仕草を示す自動症という症状を示すことがあります。発作後の意識の回復はゆるやかで、もうろう状態を呈し、意識がはっきりするまで数分かかることもしばしばです。時に全身けいれんに至ることがあります。

記憶障害などの認知機能障害や、抑うつ、精神病などの精神医学的障害を伴うこともあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

抗てんかん薬による薬物治療によって、発作がいったんおさまることもありますが、再発すると、薬で完全に発作を抑えるのは困難なことが多いです。一側性の海馬硬化の場合、扁桃体、海馬および海馬傍回を含む側頭葉内側構造を外科的に切除することにより約80%の患者さんで発作は消失しますが、両側性の海馬硬化では外科的治療は難しく、また、術後も発作が抑制されない場合には発作抑制は非常に困難です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

発作の発症は4-16歳頃（平均10歳頃）が多く、当初は抗てんかん薬治療により抑制されることも少なくありませんが、その後再発すると難治に経過します。一側性の海馬硬化の場合は、扁桃体、海馬および海馬傍回を含む側頭葉内側構造を外科的に切除することにより約80%の症例で発作は消失しますが、両側性での外科的治療は難しいと考えられています。また、なんらかの理由で外科的治療を受けられない場合、もしくは外科的治療においても発作が抑制されなかった場合には予後は不良です。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

意識を失う発作の際は、身の回りの危険に対処することができません。意識を失う発作のある方では車の運転をすることはできません。また、入浴中の溺水や、料理中の火傷など、日常生活での発作による事故に注意を払う必要があります。

10. この病気に関する資料・関連リンク

日本てんかん学会編、てんかん専門医ガイドブック、pp250-252、診断と治療社、東京、2014
大槻泰介、他編。稀少難治てんかん診療マニュアル、pp73-75、診断と治療社、東京、2013。

環状20番染色体症候群

1. 「環状20番染色体症候群」とはどのような病気ですか

てんかんを主症状とする病気です。てんかんの発病は0~24歳で平均6歳です。非けいれん性てんかん重積状態という発作が代表的な発作型です。年少の小児では、はじめの頃は種々の動きを伴う発作型が主のことありますが、数年遅れて非けいれん性てんかん重積状態が主になってきます。てんかん発病後から精神面や行動面の問題がみられることがあります。てんかん発作は薬が効きにくく、完全な発作消失は今のところ期待できません。診断には染色体検査が必要です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確な患者数や発症率、罹患率は不明です。これまでに散発的に症例報告がなされていますが、その総数は100人未満です。症例報告されていない患者さんや診断のついていない患者さんも多いと想像されます。

3. この病気はどのような人に多いのですか

症例報告は世界各地からなされており、男女差もありません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

細胞に存在する1対の20番染色体の1本が環状（リング）になっていることが関連しています。多くの場合、環状でない正常染色体を1対もつ細胞と混在し（モザイクと呼びます）、全体に占める環状染色体の比率は0.5-100%です。なぜこの環状染色体が出現するのか、環状染色体になることでなぜてんかんやその他の症状がみられるかは不明です。

5. この病気は遺伝するのですか

これまでの報告では、患者さんの血縁者に同じ病気がみられたという報告はありません。ごく少数の罹患者の母親に環状20番染色体が見つっていますが、その母親はここに記した環状20番染色体症候群の症状は示さなかった、と報告されています。この病気をもつ患者の子供に同じ病気が発病したという報告はありません。このことから遺伝する可能性は乏しいと考えられます。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

小児期には怖がっているような、あるいは驚いたような表情や奇妙な言動・行動を示す発作や、手足をこわばらせてつっぱる、ぴくつく、ばたばたするなどの動きを伴う発作（複雑部分発作）、全身けいれんする発作（強直間代発作）などがみられることがあります。また、意識がくもり、適切な行動ができない非けいれん性てんかん重積状態という発作が数分から数十分みられます。多いと毎日何回もおこります。動作緩慢、発語減少、同じことを繰り返す、注意散漫、反応の遅延などを示し、不機嫌に見えることや、不適切な応答や行動をすることが少なくありません。発作と認識されないと単なる非社会的なふるまいとみなされることもあります。

発作以外の症状として、程度はさまざまですが知的障害や行動障害を伴うことがあります。てんかんの発病後から生じます。染色体異常に関連する疾病では特徴的な顔貌や奇形を伴うことがしばしばありますが、この病気では外表的な特徴や奇形はありません。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

抗てんかん薬をはじめ種々の薬物が用いられますが、きわめて薬が効きにくく、完全な発作消失は今のところ期待できません。脳の一部を切除する、あるいは離断する外科治療は無効です。ケトン食や修正アトキンス食などの食事療法の効果は明らかではありません。迷走神経刺激療法が有効だったとする報告が少数あるものの有効性の評価は定まっていません。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

小児の発作では短い複雑部分発作や運動性の症状が目立つ傾向がありますが、次第に非けいれん性てんかん重積状態が主発作型になってきます。最初から非けいれん性てんかん重積状態のみが発作ということもあります。多くの場合、10歳頃には発作症状や脳波所見はほぼ固定し、その後大きく変化することはありません。しかし、非けいれん性てんかん重積状態を呈する発作が年齢とともに軽減することもなく、難治に経過します。ごくまれにけいれん重積状態になり重篤な後遺症を残すことや、死に至る転帰をとることもあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

発作は小児期や学童期に出現することが多く、知的面・行動面の問題を伴うことがあります。発作症状がてんかんと認識されずに行動面の問題と解釈されることもあります。精神的な負荷がきっかけで発作が出現する場合にはますます精神的な問題と間違われます。したがって、正しい診断のもと、これらが病気に関連する症状であることを家族や周囲の人達が正しく理解することが大切です。また、発作をできるだけ抑制するための薬物治療は不可欠ですが、薬の種類が多くなりすぎると知的・行動面の問題が悪化することもあります。午前中は発作が少ないといった一定した傾向があることも珍しくなく、大事な用件は調子のいい時間帯に済ませるような工夫もよいでしょう。

関連ホームページのご紹介

ring 20 research & support UK (英語) <http://www.myclientdemo.net/ring20/>

てんかん専門医施設 <http://square.umin.ac.jp/jes/senmon/senmon-list.html>

限局性皮質異形成

1. 「限局性皮質異形成」とはどのような病気ですか

母親の胎内で胎児の脳が形作られる段階で何らかの異常が生ずると、生まれてくる子供の脳にはさまざまな奇形が生じます。これは、ごく小さな部分の細胞配列の乱れだけのものから、脳全体の重度の奇形までさまざまです。異常が大腦皮質にある場合を、「大腦皮質形成障害」または「大腦皮質形成異常」と呼びますが、「限局性皮質異形成」は、そのうち大腦皮質の一部分に限定して存在する異常です。「限局性皮質形成異常」と呼ばれることもあります。

何も症状を出さないこともあります。しばしばてんかん発作の原因となります。限局性皮質異形成の一部は、頭部MRI検査で診断できますが、軽度の限局性皮質異形成はMRIではわからないこともあります。確定診断は、手術で切除した脳標本を顕微鏡で細かく調べることで行われます。限局性皮質異形成によって引き起こされるてんかん発作は、しばしば抗てんかん薬では完全に消失することができず、切除手術が行われます。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確な数は不明ですが、数千人程度と見積もられています。

3. この病気はどのような人に多いのですか

特にこの病気になりやすい人はわかっていません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

原因は不明です。ただし、最近、一部の限局性皮質異形成は、細胞増殖にかかわる体細胞遺伝子の突然変異によって起こることがわかってきました。

5. この病気は遺伝するのですか

しません。ただし、きわめてまれに家族性に発生することがあります。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

てんかん発作を引き起こします。てんかん発作の症状は、限局性皮質異形成の脳内での場所に依りてさまざまです。てんかんが乳幼児期に発症すると、さまざまな程度の発達障害をもたらすことがあります。限局性皮質異形成によるてんかん発作は抗てんかん薬では抑えられないことが多く、このような場合は「難治性てんかん」「薬剤抵抗性てんかん」と呼ばれます。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

限局性皮質異形成そのものを消滅させる治療法は外科的に切除する以外にはありません。てんかん発作に対しては、抗てんかん薬による治療を行います。外科的切除は、抗てんかん薬ではてんかん発作が消失しない場合に行います。ただし、限局性皮質異形成が、運動や言語に関連する重要な脳領域を巻き込んでいる場合や、左右の脳に多発している場合には手術での根治は困難です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

限局性皮質異形成そのものは、腫瘍のように大きくなったり、成長に伴って新たに発生したりすることはありません。一方、自然に消失することはありません。

てんかんが進行性に増悪することはまれですが、自然軽快することもまれです。てんかん発作は抗てんかん薬の服用によって、一部の患者さんでは完全に抑制することができますが、その場合でも抗てんかん薬の服用は一生続ける必要があります。抗てんかん薬で発作を抑えきれずに切除手術を受けた場合、およそ7割の患者さんではてんかん発作が消失し、その一部の方は抗てんかん薬の服用も終了することができますが、残りの方ではてんかん発作は完全には消失しません。

いったん発生した発達障害は、そのまま続いてしまうことが多いのですが、抗てんかん薬または手術によっててんかん発作が消失すれば、発達の回復が得られることもあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

限局性皮質異形成そのものに対して必要な注意はありません。てんかん発作の発生を少しでも減らすために必要な注意は、ほかの原因によるてんかんと同じです。具体的には、規則正しく抗てんかん薬を服用する、睡眠不足を避ける、過度の疲労を避ける、などです。その他、発熱時や女性の場合には生理の直前や生理中に発作が起こりやすくなるので注意が必要です。

徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

1. 「徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症」とはどのような病気ですか

睡眠時の脳波検査で特徴的な脳波異常をもつ、幼小児期にみられるてんかんです。この脳波異常とともに知的・認知機能の退行や行動面の問題などがみられます。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

小児てんかんの0.2-1.0%との報告がありますが、正確な患者数や発症率、罹患率は不明です。日本では約300人前後と推定されています。

3. この病気はどのような人に多いのですか

発症年齢は、報告では2ヵ月～12歳頃までさまざまですが、4～5歳頃に最も多く出現します。世界での人種差はありません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

このてんかんをもっている人の30-60%で画像検査に異常がみられます。周産期血管障害、皮質形成異常、多小脳回、水頭症などを伴っていることがあります。また、一部の患者ではSRPX2、ELP4、GRIN2A 遺伝子の異常が最近になりみつかっています。しかし、この病気の原因はまだ確定できていません。

5. この病気は遺伝するのですか

この病気の患者さんの子どもが必ずこの病気を発症するというわけではありません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

けいれんや意識が障害される発作など、いろいろなタイプのでんかん発作がみられます。また、学習面での低下や言葉の障害、発達障害を含む行動変化、運動障害などが、程度はさまざまですが生じてきます。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

抗てんかん薬を使用します。抗てんかん薬以外にもステロイド療法や食事療法が有効であったという報告があります。各種治療に関わらず神経心理学的な遅れが進むあるいは停滞し、てんかん発作の原因となる大脳の病変がみられる場合には外科的治療が有効かもしれません。運動・高次機能の障害に対しては、リハビリテーションが役に立つ場合があります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

多くの患者さんでは、睡眠中に持続する特徴的な脳波異常は思春期頃までになくなります。しかし、一部の患者さんでは、脳波所見が改善した後も発作が残る場合があります。また、発作がなくなり脳波が改善しても、行動障害や知的レベルの低下、言語聴覚障害、運動障害などが残ることがあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

発作症状だけでなく、発達や運動・高次脳機能についても注意して経過をみていくことが必要です。知的面・行動面の問題に関しては、学校関係者や周囲の方にも病気を理解してもらい、障害特性に応じた対応が必要になることがあります。

10. この病気に関する資料・関連リンク

1) Bureau M、Genton P、Dravet C、Delgado-Escueta A、Tassinari CA、Thomas P、Wolf P編集、井上有史監訳。てんかん症候群－乳幼児・小児・青年期のてんかん学－第5版。中山書店、2014、pp.263-284。

2)大槻泰介、他編。稀少難治てんかん診療マニュアル、pp34-36、診断と治療社、東京、2013。

神経細胞移動異常症

1. 「神経細胞移動異常症」とはどのような病気ですか

神経細胞移動異常症は、生まれつきの脳、特に大脳の形成異常です。大脳は人間でもっともよく発達しており、おおまかには①細胞産生、②細胞移動、③細胞分化の3段階の過程を経て作られます。神経細胞移動異常症は②細胞移動の異常で生じる疾病です。①細胞産生は脳の内側で細胞が増えて作られますが、神経細胞が集まっている大脳皮質は大脳の外側（表面）にあるため、内側から外側に移動しなくてはなりません。

細胞の正しい移動によって6層の大脳皮質が作られ、脳の表面積が増えることによって、きまったパターンで大脳の表面にたくさんの「しわ」ができていきます。しわの出っ張り部分を脳回、くぼんでいる部分を脳溝とよびます。神経細胞移動異常症では、6層の正常な大脳皮質が作られなくなり、しわのパターンが変化して、脳回の高さや脳溝の深さに異常が生じます。

神経細胞移動異常症には、脳のかたちが異なるさまざまな疾病が含まれます。

①神経細胞移動異常症の代表的な疾患である滑脳症は、表面が滑らかな脳の病気（症）であり、脳のしわ（脳回と脳溝）の数が少なくなって、平滑になった状態です。脳回の作られ方や大脳皮質の厚さにより、無脳回、厚脳回、単純脳回に分けられます。

②異所性灰白質は、神経細胞の移動が全く行われないうちで停止し、本来神経細胞が存在しない部位（異所性）に神経細胞の集まり（灰白質）が作られた状態です。異所性灰白質の存在部位により、皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられます。

③多小脳回は、小さな脳回がたくさん入り組んで集まった状態です。

④敷石様皮質異形成：神経細胞とグリア細胞が脳表面の停止線を越えて移動し、脳の表面を突き破って新たな脳回をつくり、脳の表面が石をしきつめたようなごつごつした外観を示します。

⑤裂脳症：脳の一部が割れて、表面の大脳皮質が内側の側脳室に到達し、境界部分に多小脳回がみられます。

⑥孔脳症：生まれつき脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられ、脳の表面に達している場合もあります。裂脳症と異なり、多小脳回は伴いません。

⑦脳梁欠損：左右の大脳半球を連絡する線維で結ばれている脳梁の一部または全部が、生まれつき失われている状態です。脳梁が薄いだけの場合は脳梁欠損に含まれません。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確にはわかりません。MRIが普及する以前のデータでは、滑脳症については約10万人に一人と言われていたようですが、現在はMRIで診断されるようになり、前よりも患者さんが増えています。

3. この病気はどのような人に多いのですか

一部の病気で遺伝しますが、生まれつきの病気ですのなりやすい体質というのはありません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

疾患により遺伝子の異常や先天性サイトメガロウイルス感染などの胎内感染が原因であることがわかっています。

5. この病気は遺伝するのですか

一部の病気では親が保因者の場合に遺伝します。一部の例外を除き突然変異もしくは遺伝とは関係のない原因の場合は遺伝しません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

けいれんなどのてんかん発作や発達の遅れ、知的障害、運動障害など脳の症状が起きてきます。異所性灰白質、裂脳症、孔脳症、脳梁欠損では成人でも無症状のことがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

根本的な治療法はありません。症状に応じ、てんかん発作に対する服薬や発達の遅れに対する指導やリハビリテーションなど、対症療法が中心です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

基本的に進行することなく慢性に経過します。重症例では、肺炎などの感染症を繰り返したり、栄養障害や呼吸障害によって全身状態が悪化することがあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

重症例は感染症で悪化することが多いので、同居家族はうがいや手洗いなど感染予防がたいせつです。適度な運動や活動、日光浴、栄養のある食事もたいせつです。

関連ホームページのご紹介

患者会ホームページ

神経細胞移動異常症全般：滑脳症親の会lissangel http://www5e.biglobe.ne.jp/~kasha_1/

敷石様皮質異形成の福山型先天性筋ジストロフィー：ふくやまっこ家族の会

<http://fukuyamakko.com>

小児神経専門医のいる施設一覧:日本小児神経学会

ステージ・ウェーバー症候群

1. 「ステージウェーバー症候群」とはどのような病気ですか

脳の表面を細かな血管が覆う軟膜血管腫と顔面の赤い痣、眼圧の上昇を特徴とする生まれつきの病気です。てんかん、発達障害、運動麻痺、視力障害などが問題になります。顔面の痣やてんかん発作で気がつかれる事が多い病気です。脳、皮膚、目の症状の全てが揃うもののみでなく、いずれかが欠けるものでもステージウェーバー症候群と診断されます。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

年間50,000～100,000出生に1人の発症と考えられています。現在の日本の出生数で考えると、1年間に10～20人の発症があります。成人の患者さんを含めた総患者数だと本邦には約1,000人の患者さんがいることとなります。

3. この病気はどのような人に多いのですか

発生要因は分かっていません。生まれつきの病気ですが、母体妊娠中の感染や薬剤使用などは発生要因になりません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

最近、遺伝子異常が報告されましたが、まだ確定的なものではないと考えられています。

5. この病気は遺伝するのですか

遺伝子異常は報告されていますが、遺伝性の疾患とは考えられていません。今までに家族内発症の報告はありません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

神経の症状では、脳の血液の循環が悪くなることで生じる運動麻痺や片頭痛、てんかん発作があります。てんかん発作は、手足のピクツキやけいれんの様に目立つ症状の他に、動作が停止してぼーっとしているなどの分かりづらいものも含まれますのでよく観察をしていないと見逃してしまう事も多く、注意が必要です。また、一旦発作が起こるとなかなか止まらなくなる重積を起こすこともあります。循環不全とてんかんによって発達が遅れてしまうことが最も重大な問題とされます。はっきりとしたてんかん発作がなくても、分かりづらい発作が継続していることで発達障害を起こしてしまうこともあり、発達の遅れがあるときにはてんかんに対する検査が必要です。その他、やはり循環不全より片頭痛を生じることもあります。成人ですと頭痛の訴えがありますが、小児の場合には機嫌が悪かったり、嘔吐をしたり等の症状のみで頭痛の訴えがないこともあります。

目の症状としては、眼圧が上がる事で視力、視野障害がでることがあります。小児においてもこの緑内障が起こることがあります。見えづらさや眼球の大きさに左右差があるような際には小児眼科医の診察が必要となります。

皮膚、特に顔面に赤～赤紫色の痣（母斑）が生まれつきあります。母斑自体で顔面の感覚が悪くなる等の機能的な問題はありますが、美容上からは気になる症状になります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

神経の症状、特にてんかんに対しては、抗てんかん薬による治療がまず行われます。抗てんかん薬により発作が止まる例は50～60%になると考えられています。内服治療を行っても発作が抑制されない例には、発作抑制と発達促進を目的に脳外科手術の適応を考えなければなりません。薬の治療、手術治療の手段に係らず発作が抑制されることで発達が促されることとなります。

目の緑内障には、眼圧を下げる点眼薬を用いる事がまずなされますが、点眼薬による治療で効果が乏しいときには、手術治療を行うこともあります。顔面の母斑については、皮膚科や形成外科でレーザー治療が行われる事が多く、数回にわたるレーザー治療で改善が期待されます。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

抗てんかん薬の効果がある例には内服を継続することで発作を抑制することは可能です。しかしながら、長期の観察で発作が再発してくることもあるので、基本的には内服を継続することが望ましいと思われます。

頭蓋内血管腫の範囲がわずかの例は薬の効果が期待できますが、範囲が広い例では薬での発作抑制は困難なことが多く、脳外科手術による治療を行う事になります。手術において血管腫に覆われた脳を摘出もしくは離断（正常脳から切り離す手術）する事で多くの例で発作は抑制されると考えられています。しかしながら、運動野や言語野といった重要な部位も手術操作部になる事もあり、その際には後遺症を考えなくてはなりません。小さな子どもでは一旦失った運動機能や言語機能が代償され後遺症は軽減されることが分かっており、最終的な後遺症の程度を予測して手術は行われています。よって、発作を抑制し、発達を促す事が後遺症よりも大きな意味を持つと考えられたときに手術を行うことになるのです。

緑内障を全く生じていない例もありますが、小児期より眼圧の上昇を来してしまう例では徐々に進行していくことが多く、点眼治療でも手術治療でも抑制することが難しい時があります。

顔面血管腫に対しては、幼児期までにレーザー治療を行う事で改善が期待できますが、年長時や成人になってからのレーザー治療では、効果が減弱する傾向があります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

発達障害を最小限にすることが治療の目標になります。その為にはてんかん発作の有無を注意深く観察すると同時に、発作を抑制するための治療に専念する事が必要です。てんかん発作は重積になる事もあるため、なかなか発作が止まらない時には医療機関へ相談をした方が良いでしょう。緑内障がある患者さんでは、ゆっくりと進行することもあるので、目の見えづらさの訴えがなくとも小児眼科医による診察をしてもらった方がよいと思われます。

10. この病気に関する資料・関連リンク

稀少難治てんかん診療マニュアルー疾患と特徴と診断のポイントー、診断と治療

稀少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究: 研究代表者 国立病院機構 静岡・てんかん神経医療センター 井上 有史

皮膚の遺伝関連性稀少難治性疾患群の網羅的研究: 研究代表者 久留米大学医学部皮膚科学教室教授 橋本 隆

難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究: 研究代表者 聖マリアンナ医科大学 放射線医学 画像診断部門・IVR部門 三村 秀文

研究班ホームページ(<http://www.dicomcast.com/va/>)

早期ミオクロニー脳症

1. 「早期ミオクロニー脳症」とはどのような病気ですか

生後1ヶ月以内（まれに3ヶ月以内）に発症する重いてんかん性脳症（てんかんのため知能障害や行動障害が起る状態）で、まぶた、顔、手足などの不規則で部分的な、ばらばらのピクピクした動き（erratic myoclonus：不規則なミオクローヌス）ではじまり、自動症（あちこちが勝手に動く）、呼吸を止める、顔が赤くなることなどを伴ういろいろな部分発作が現れます。時に全身をピクピクさせるミオクローヌス、後には体を固く突っ張る強直発作、一瞬びくんと動く発作（スパズム）もまれにあります。脳波が特徴的であり、全体的な発作波とほとんど平らになることを繰り返すサブプレッション・バーストという形を示し、睡眠時によりはっきりします。発作は極めて頻発し、抗てんかん薬やACTH療法、ケトン食では止まらず、てんかん外科手術にも当てはまりません。発作の経過、発達の経過ともに極めて不良であり、半数は1歳以内に死亡し、残りも全て寝たきりになるという、非常に厳しい病気です。原因として、欧米では、生まれつき体の中で必要なものが作られない先天性代謝異常症が多いとされていますが、わが国では脳の形態異常が少なくありません。4つの遺伝子の異常が見つかっておりますが、極めてまれであり、それぞれ世界でも1～3人のみです。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

非常にまれな病気で、岡山県全体の調査では、13歳以下のてんかんの患者の1000人に1～1.7人と報告されています。未診断、未発表の例もあると思われますが、1988年～2014年までに日本で学会、研究会、論文に発表されたものは34例であり、もっとまれな可能性があります。

3. この病気はどのような人に多いのですか

生まれつきの病気であり、あとから何かの原因が加わって起るものではありません。欧米では非ケトン性高グリシン血症などの先天性代謝異常症がある人に多いとされていますが、わが国では少なく、むしろ脳形成異常などの脳の形態的異常を伴うものが多く見られます。わが国では、てんかんの発症前から発達の遅れが見られ、また1/3に新生児期に仮死などの異常があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

原因は不明です。1で述べましたように遺伝子もわずかしか見つかっておりません。欧米では先天性代謝異常症が多いとされますが、わが国では少なく、脳の形態的異常を伴うものが多く見られます。ただ、脳形成異常も含めて、半数以上に別の病気（基礎疾患）または合併症が認められます。

5. この病気は遺伝するのですか

この病気でも兄弟やいとこの発症がありますが、遺伝子異常は1家系しか判明していません。わが国でも姉妹例が1組、姉弟例が1組おりますが、遺伝子異常はわかっていません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

まぶた、顔、手足などの不規則で部分的な、ばらばらのピクピクした動き（erratic myoclonus：不規則なミオクローヌス）ではじまり、自動症（あちこちが勝手に動く）、呼吸を止める、顔が赤くなることなどを伴ういろいろな部分発作（体の一部に起る発作）が現れます。時に全身をピクピクさせるミオクローヌス、後にまれには体を固く突っ張る強直発作、あるいは一瞬びくんと動く発作（スパズム）を示すこともあります。精神運動発達は発症前から遅れていますが、発症後からは発達は停止あるいは退行し、重症心身障害となります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

有効な治療法はありません。元の代謝異常症を治療するとよいとされ、ビタミンB6依存症にビタミンB6が著効、非ケトン性高グリシン血症にケトン食、トピラマートが有効各1例、原因不明の3例にトピラマートが有効という報告があります。それ以外では通常の抗てんかん薬、ACTH、ケトン食、免疫グロブリン静注は無効です。わが国では、リドカイン静注で発作群発抑制3例、うち2例はカルバマゼピン併用で発作抑制、ACTH、クロナゼパム、手術（多葉離断）で著効各1例、臭化カリウムとPBとの併用で初期には11例中10例で消失～有効だったが効果が持続しない、という報告があります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

重い基礎疾患のためまたは肺炎などの呼吸器感染症のために1歳までに半数が亡くなり、残りも寝たきりの重症心身障害となります。発作も通常は止まることはありません。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

基礎疾患、合併症への対応が重要です。また、重度の運動障害、知的障害となり、寝たきりで、経管栄養、日常生活全介助の重症心身障害児となり、しばしば呼吸障害を伴い、これらへの対応が必要であり、また呼吸障害や肺炎などで亡くなりますので、その早期治療が必要です。

ドラベ症候群

1. 「ドラベ症候群」とはどのような病気ですか

それまで健康であった赤ちゃんが、多くの場合は1歳までに全身あるいは半身のけいれんで発症し、その後もけいれんを何度も繰り返す病気です。けいれんは発熱や入浴で誘発されやすく、けいれんを止めるために病院で注射が必要になることも少なくありません。

1歳を過ぎるとその他のてんかん発作を合併することもあり、多くの場合てんかん治療薬の効果は十分ではなく、次第に発達の伸びが鈍ってきます。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

日本全国で3000人いると見積もられていますが、成人例などで十分に診断されていない人もいると考えられ、もう少し多いと考えられます。

3. この病気はどのような人に多いのですか

この病気になりやすい特別な要因は今のところ知られていません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

ナトリウムチャンネル遺伝子SCN1Aの遺伝子異常を8割弱の患者さんが有していることがわかっています。この遺伝子の機能低下により神経細胞の過剰な電気発射が生じるために難治性てんかんを発症するとともに、発達の遅れや運動失調が出現すると考えられています。残りの2割強の患者さんの原因は今のところ不明です。

5. この病気は遺伝するのですか

ほとんどの場合はご両親の遺伝子には異常がなく次子発症のリスクは高くないと考えられています。しかし、血液細胞には認められない遺伝子異常がご両親の精子か卵子の一部にのみ見られる場合が稀にあり（性腺モザイクと言います）、一般の発症リスクよりは少し高くなる可能性が指摘されています。

ご家族に熱性けいれんの既往や何らかのてんかんがある場合には、ご両親のいずれかが同じ遺伝子異常を有している可能性が稀ながらあります。このような場合にも次子における発症リスクの高まる可能性が考えられます。

遺伝子異常を有する患者さんに将来お子さんができた場合には、50%の確率で遺伝子異常が遺伝する可能性があり、ドラベ症候群を発症する可能性が高いと考えられますが、それ以外のもてんかんを発症する可能性も少ないながらあります。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

(1)てんかん発作：全身あるいは半身のけいれんを繰り返します。けいれんは発熱や入浴などの体温上昇で引き起こされやすく、無熱性に誘因なしで起こることもあります。5分経ってもけいれんが止まらないけいれん重積に至ることも多く、救急病院で抗けいれん剤の注射を要することがしばしばあります。半身けいれんは発作によって左右が一定しないことがあります。1-3歳頃からは数秒間ぼんやりしたり体の力が緩む欠神発作や、覚醒中に一瞬四肢がびくつくミオクロニー発作が現れる場合があります。縞模様や点滅する光を見ることで欠神発作、ミオクロニー発作が誘発されたり、これらの発作から全身けいれんへと移行する場合があります。

(2)精神運動発達遅滞：1歳まではほぼ正常発達を示すことが多いですが、1歳以後に発達が伸び悩み、学童期には重度から境界域まで様々な知的障がいをもつことが多いです。けいれん重積などをきっかけに脳症を起こしてしまう稀な場合を除くと、できたことができなくなってしまう退行は一般にありません。

(3)運動機能：歩行獲得が遅れることがあり、歩行可能になってもふらつきが持続することが多く、成人期以降に歩行障害が悪化することも知られています。手先はあまり器用ではないことが多いです。

(4)行動特性：多動、衝動性、集中力不足などの広汎性発達障がいの症状を伴うことが少なくありません。これらの症状の一部は抗てんかん薬の副作用として現れる場合もあり、薬によるものかこの病気によるものか区別の難しい場合もあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

てんかんの治療薬を最初に使用します。バルプロ酸、臭化物、クロバザム、スチリペントール、トピラマートなどから2-3種類組み合わせて使用することが多いです。合併する発作型が多い場合には多剤併用になりがちですが、できるだけ少ない種類の薬に絞り込んで薬の副作用を最小限にすることが望ましいです。ケトン食や修正アトキンス食などの低糖質、高脂質食が有効な場合があります。脳外科手術は一般に効果がないと考えられています。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

けいれん発作の減少、けいれん重積の減少、覚醒中のけいれんから睡眠中のけいれんへの変化など、けいれん発作は6歳を過ぎると改善傾向を示すことがあります。大人になっても、完全に発作が見られなくなることは稀で、発熱による発作誘発は成人後も見られることが多いとされます。程度の差はありますが合併する知的障がい、運動失調、行動特性などのために、成人期にも自立した社会生活を送ることは困難で、何らかの援助を必要とすることが多いです。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

体温上昇によってけいれん発作が誘発されやすいので、入浴によるけいれん誘発のあったお子さんでは湯温を下げる、湯舟に浸かる時間を短くする、シャワー浴にするなどの工夫によりけいれんの回数を減らせられる可能性があります。

発熱によるけいれん誘発については早めのジアゼパム坐剤の使用が有効な場合があります。

光の点滅や図形・模様凝視で体のびくつきやけいれんが誘発される場合には、視野を遮ったり顔を背けさせるとけいれんにならないで済む場合があります。

多動、衝動性に加えて運動失調もあるので発作以外にも転倒、受傷の可能性があり、普段から注意が必要です。覚醒中に突然のけいれんで倒れる可能性のある場合は、頭部保護帽の着用が安全ですが、熱がこもるというデメリットもあります。夏の暑さでけいれんが誘発される場合には保冷剤を収納できる衣服の着用が役に立つ場合があります。

関連ホームページのご紹介

ドラベ症候群の会 <http://dravetsyndromejp.org/group>

ケトン食普及会 <http://plaza.umin.ac.jp/~ketodiet/>

難治頻回部分発作重積型急性脳炎

1. 「難治頻回部分発作重積型急性脳炎」とはどのような病気ですか

何らかの発熱に随伴して、数日後から、身体の一部、あるいは全身に広がる痙攣発作、意識が遠のく発作が、繰り返して起こる病気です。この発作症状は、色々なお薬を使用しても頓挫せず、繰り返し持続します。また、この症状は何年も持続します。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

これまで100例の報告がありましたが、この病気の存在が認知されていなかったこともあり、今後、増えていくことが予想されます。

3. この病気はどのような人に多いのですか

小児期に起こりますが、幼児期から学童期までにピークがあります。男女の差はありません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

今までのところ明らかにされていませんが、何らかの免疫機構の関連が予想されています。

5. この病気は遺伝するのですか

患者さんの数がまだ少ないために、解明されていません。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

発熱に伴う痙攣発作で始まり、その頻度は徐々に増加していきます。眼が片方に寄ったり、顔面の痙攣が起こり、数分から十数分間隔で反復して出現します。

1～2週間で発作の頻度はピークを迎えますが、その後も消失することなく持続します。高率に知的障害を遺し、重症例では強い運動麻痺を合併します。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

起きている発作に対し、抗けいれん剤を用いて治療を行ないますが、なかなか頓挫せず、治療に難渋することが多くあります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

発作症状は色々な治療にも拘わらず続き、また、知的障害を合併することから、大きな障害を遺します。長きにわたる経過は、はっきりとはわかっていません。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

病気によって起こった後遺症、また、残存する発作症状、頻度により異なります。特に、てんかん発作は繰り返し起こりますので、薬物治療の継続が必要です。

10. この病気に関する資料・関連リンク

難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3352>

小児慢性特定疾病情報センター http://www.shouman.jp/instructions/11_27_62/

PCDH19 関連症候群

1. 「PCDH19 関連症候群」とはどのような病気ですか