

資料3

ドラベ症候群における指定難病診断基準の感度の検討

静岡てんかん・神経医療センターにて登録された Dravet 症候群 53 例の検討

A. 症状		n/53
1.	全身又は半身けいれん発作。	53
2.	焦点性発作、ミオクロニー発作、非定型欠神発作、意識混濁発作。	44
3.	発熱や入浴による誘発。	51
4.	光や図形に対する過敏性の存在。	12
5.	けいれん重積ないしはけいれん発作の群発を起こしやすい。	53
B. 検査所見		
1.	血液・生化学的検査:特異的所見なし。	
2.	病理検査:特異的な所見なし。	
3.	画像検査:乳児期は正常だが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮がみられる。海馬萎縮を伴うこともある。	50
4.	生理学的検査:脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する。	53
5.	運動・高次脳機能検査:幼児期以後に中等度以上の知的障害を伴うことが多く、神経学的にも失調や下肢の痙性を伴う。広汎性発達障害がみられることもある。	53
鑑別診断		
	他疾患を鑑別	53
診断のカテゴリー		
	1歳未満でA1を発症(希に1歳超)	53
	A2-5の特徴を1つ以上有し遺伝子変異あり	44
	遺伝子変異ないが、A2-5の特徴を2つ以上、かつB3-5のうち1つ以上を有する	9