

代謝異常症によるてんかん

KAWAI, Yasuhiro

河合泰寛

地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター神経内科

TSUYUSAKI, Yu

露崎 悠

地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター神経内科

はじめに

先天代謝異常症(inherited metabolic diseases : IMDs)とは、遺伝的原因により、特定の酵素の欠損や代謝の過程の阻害などにより、必要な代謝産物の欠乏もしくは有害な物質が蓄積して障害が起こる疾患の総称である。多くは単一遺伝子の異常による酵素の欠損が原因である。2017年、ILAE(International League Against Epilepsy)のてんかん分類での病因分類のひとつに代謝性が挙げられており、IMDsはてんかんの病因として重要である。それぞれの疾患はまれであるが、1,000以上の疾患が報告されており、IMDsは約2,000人に1人程度の頻度とされる¹⁾。268の代謝性てんかんのうち、74疾患に特異的な治療法が存在する²⁾。早期治療によりてんかんや発達などの神経学的予後を劇的に改善させることがあり、優先して鑑別に挙げるべきである。

代謝性てんかんを疑う徴候

代謝性てんかんは、新生児期や乳児期にてんかん性脳症として発症するものが多く、哺乳不良、発達遅滞、退行、筋緊張低下、不随意運動などといった症状を伴いやすい³⁾。疑うべき徴候²⁾を以下に示す。

- ・ dysmorphic features(例：ペルオキシソーム病、congenital disorders of glycosylation など)
- ・ 臓器の肥大
- ・ 家族歴に似た症状、原因不明の死亡の存在
- ・ 血族婚
- ・ 正常発達からの退行
- ・ 変動する経過
- ・ 眼科的異常(白内障、網膜色素変性、cherry red spot、視神経萎縮)
- ・ アニオンギャップ開大性の代謝性アシドーシス