

Cyclin-dependent kinase-like 5 (*CDKL5*) 遺伝子異常を有する てんかん (CDKL5 欠損症)

本田涼子 HONDA, Ryoko
国立病院機構長崎医療センター小児科

症例呈示

初診時年齢, 性別

4カ月, 女児.

家族歴

熱性けいれんやてんかん, 神経筋疾患の家族歴なし.

周生期歴

在胎39週1日. 頭位自然分娩にて仮死なく出生. 出生時体重3,016 g, 身長50.0 cm. 頭囲33.5 cm.

発達歴

未顎定, 追視固視なし, あやし笑いなし.

現病歴

生後より体重増加不良で, 2カ月の時点で追視やあやし笑いもみられなかった. 2カ月時に強直発作が出現. 前医で施行された頭部MRI, 血液検査, 髄液検査, 脳波検査で明らかな異常は指摘できなかった. その後も同様

の発作をくりかえすため, カルバマゼピン(CBZ)・レベチラセタム(LEV)内服, およびリドカイン・ホスフェニトイン(fPHT)・フェノバルビタール(PB)静注などが行われるが, 発作は抑制されず. 併せてケトン食を開始したが効果は乏しく, 4カ月時に当院紹介となる.

初診時の発作型

突然目を見開いて動作停止し, 右半身優位の左右非対称性の四肢の強直が10~15秒持続したのち, もがくように手足を動かす発作. 5~6回/日. 日単位.

初診時の治療

バルプロ酸ナトリウム(VPA), LEV, ケトン食(ケトン比4:1).

抗てんかん薬の使用歴

CBZ, ゾニサミド(ZNS).

一般身体所見

身長62 cm(-0.2 SD), 体重5.9 kg(-1.0 SD), 頭囲38 cm(-1.9 SD), 外表奇形や顔貌異常はなし, 皮膚に色素斑などはなし.

神経学的所見

追視固視は認めず. 未顎定. 四肢・体幹の筋トーンは低下. head lagあり. 筋力低下はなく四肢の動きは活発. 眼振や不随意運動は認めない.

一般検査

血算・生化学検査, 髄液検査に異常なし. 乳酸ピルビン酸正常, タンデムマスキリーニング・血中アミノ酸分析・尿中有機酸分析異常なし.

長時間ビデオ脳波モニタリング検査

発作間欠期: 安静覚醒時には3.5~4 Hz程度の律動が汎性にみられる. 両側後頭部に3~6 Hz, 150~200 μ Vの