

## 図説脳神経外科

(第96回)

### 結節性硬化症に伴う難治性てんかん

細山 浩史 花谷 亮典 大坪 俊昭\* 菅田 真生 榎田 祐美 有田 和徳

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科脳神経外科学

\*藤元総合病院

#### 【はじめに】

結節性硬化症は常染色体優性遺伝性の疾患であり、精神発達遅滞、てんかん発作、顔面の血管線維腫が3主徴とされてきた。本邦では7千人に1人の割合で認められ、うち約60%は弧発例である。初発症状の92%がてんかん発作であり、生後4～6か月時に気付かれることが多い<sup>1,2)</sup>。中でも、てんかん性スパズム(點頭発作)を呈する例が多く、脳波ではヒプスアリスミアを示し、治療抵抗性であることが多い。しかし、てんかん原性領域を同定し得た場合は、その領域の切除による根治が期待できる。てんかん原性領域は、しばしば皮質下結節近傍に存在するが、頭蓋内には複数の結節が存在することが殆どである。外科治療に際しては、てんかん原性領域に同定のための詳細な術前精査が必要である。

#### 【症例】

乳児女児。生後2か月から息をこらえるような症状が出現。左上下肢の強直に続き、四肢をバタバタさせる発作をきたし、日に80回程生じることがあった。その後、力が抜け、頭が下に落ち、両腕を屈曲させ胸のところに持って行く症状が生じ、點頭発作として生後10か月時にACTH療法<sup>\*1</sup>が施行された。點頭発作は消失したものの、四肢をバタバタさせる

症状は日に20回以上の頻度で持続した。画像検査では、右前頭葉をはじめとする、複数の皮質下結節が認められ(図1)、体部には複数の白斑が確認された。生後11か月目に、結節性硬化症に伴うてんかんとして、外科治療目的で当科紹介受診となった。ビデオ脳波モニタリングを行い、突然呼吸が荒くなった後に左方偏視、左上肢挙上と左下肢屈曲挙上を呈し、その後、喃語を発声しながら四肢をばたばたさせる発作症状を捕捉した。脳波では、発作間欠期に右前頭部優位の棘波が頻出し、右前頭部優位の棘波が頻度を増し、低振幅速波に移行して発作に至ることが確認された(図2)。Iomazenil-SPECT(図3)やFDG-PET(図4)では、結節部位に依じて、それぞれ低還流と低代謝が認められた。生後12か月の遠城寺式乳幼児発達検査ではDQ<sup>\*2</sup>50、四つ這い不能と発達遅延を呈していた。右前頭葉の最大結節病変とその周囲をてんかん原性領域と推定し、結節を含む右前頭葉切除術を施行した(図5)。術後2年の時点で発作は消失しており、独歩可能、精神発達も徐々に進んでいる。

#### 【考察】

結節性硬化症に伴う難治性てんかんでは、外科治療が行われた患者の50～70%で発作の消失が期待される。特に小児で



は、てんかん性スパズムのような発作であっても、てんかん原性領域を推定できる場合がある<sup>3)</sup>。発作予後は、手術時年齢が低いことや罹病期間が短いことと関連すると報告されており、また、小児においては発達の面からも早期の発作抑制が求められる<sup>4)</sup>。そのため、てんかんが難治化する場合には、外科手術の適応について、早期に評価を行う必要がある。

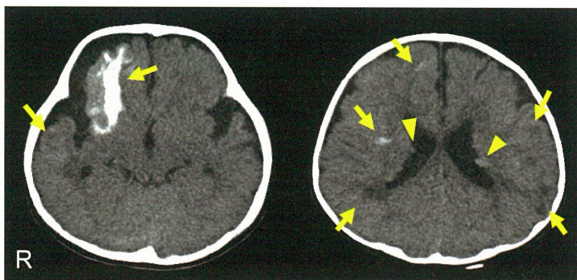


図1：術前CT  
皮質下結節（矢印）、上衣下結節（矢頭）

【参考文献】

- 1) Agata T, et al. Gann Monograph on Cancer Research 46: 27-35,1999
- 2) Ohno K. et al. Gann Monograph on Cancer Research ; 46: 53-59,1999
- 3) Curatolo P et al. Eur J Paediatr Neurol. 16 : 582-586, 2012
- 4) Wu JY et al. Neurology 74 :392-398, 2010

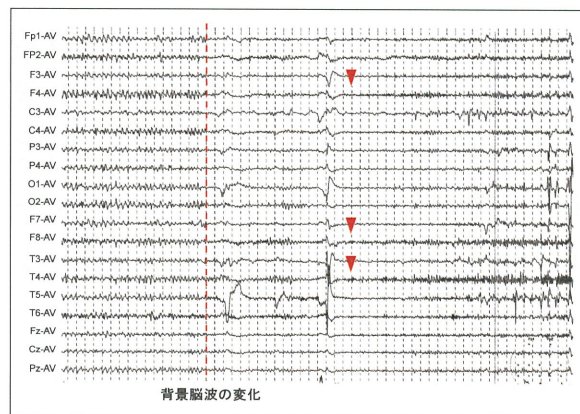


図2：発作時脳波  
右前頭部と側頭部前方から始まる低振幅速波が確認できる

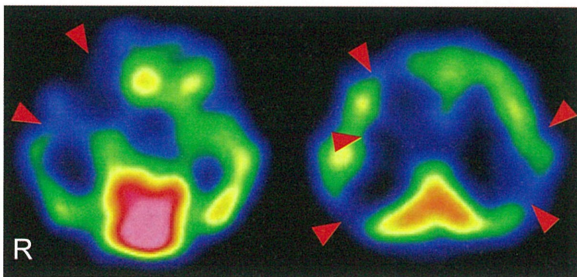


図3：Iomazenil-SPECT（後期像）  
皮質下結節（矢頭）部位に低集積がみられる

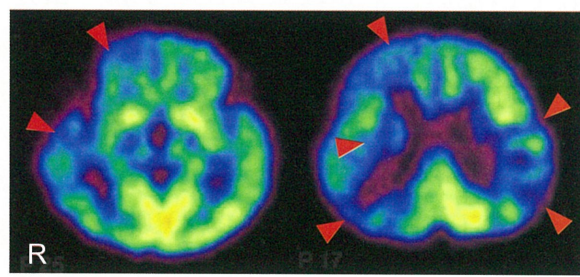


図4：FDG-PET  
皮質下結節（矢頭）部位を中心に、右大脳半球の低代謝がみられる

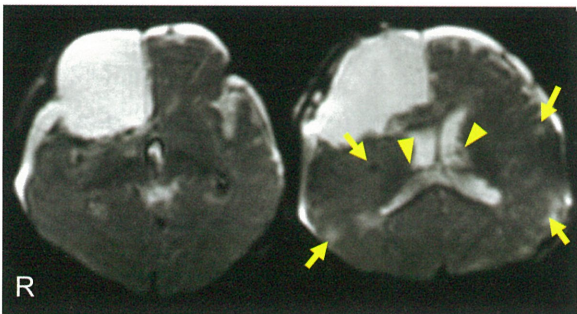


図5：術後MRI DWI  
最大結節病変を含む右前頭葉が切除されている 皮質下結節（矢印）、上衣下結節（矢頭）

【\*注釈】

- \*<sup>1</sup> ACTH療法：ACTH（副腎皮質刺激ホルモン）を用いた点頭てんかん発作治療法
- \*<sup>2</sup> DQ：Developmental Quotient（発達指数）