脳波検査が診断に有用であった Angelman 症候群の二症例

◎髙濱 祐太[1)]、情野 文恵[1)]、庄司 なつみ[1)]、鈴木 朋[1)]、風間 知之[1)]、白田 亨[1)]、森兼 啓太[1)]
山形大学医学部附属病院 検査部[1)]

【はじめに】Angelman 症候群（以下 AS）は、重度の知的障害、てんかん等、神経系に関連した症状を有するまれな疾患である。誘因のない笑いや色白な外観等の身体所見が特徴であるが、幼少期には特徴が判然としないことが多い。一方で、脳波検査では特徴的な広汎性高振幅徐波・棘徐波複合を認めることが多い。AS の病因は 15 番染色体長腕に位置する *UBE3A* の機能異常とされており、確定診断には蛍光 in situ hybridization（以下 FISH）検査が有用である。今回、当院で施行した脳波検査を契機に AS と診断された二症例を経験したので報告する。

【症例 1】1 歳男児。生後 11 か月頃に目をぱちぱち瞬きする症状を 1 日数回認めた。1 歳 0 か月時に急に動作を停止し、瞬目後に細かく震え、軽度顔色不良となる症状を認めたため、近医を受診した。頭部 MRI や脳波検査、髄液検査で明らかな異常所見を認めなかったが、その後も顔面けいれんや生唾を飲むような動作が群発し当院を受診した。脳波を再検したところ、広汎性 2～2.5Hz 高振幅徐波を認め、AS が疑われた。その後施行された FISH 検査で 15q11.2 の欠失を認め AS と確定診断された。

【症例 2】1 歳 4 か月女児。新生児仮死と呼吸障害があり近医 NICU で管理され、奇形症候群の疑いで当院を紹介受診した。初診時は筋緊張のアンバランスさはあったが、てんかんは未発症であった。頭部 MRI で異常所見は認めず、脳波検査で単調な広汎性高振幅徐波が持続しており、AS が疑われた。その後の FISH 検査で欠失型 AS と診断された。1 歳 4 か月でてんかんを発症し、現在内服加療中である。

【まとめ】二症例共、脳波検査所見において特徴的な広汎性高振幅徐波を認めたことが AS を疑う契機となり、FISH 検査で欠失型 AS の確定診断に至った。脳波検査は AS の診断に重要であることを再認識したが、短い期間に高振幅徐波の顕在化･不顕在化を繰り返し、所見も変容する傾向があるため、明らかなてんかんがない場合でも知的障害の鑑別診断として、AS を考慮し脳波検査を反復することで早期発見に繋がる可能性が示唆された。

謝辞　ご協力頂いた山形大学医学部小児科の中村和幸、安孫子貴洋先生に深謝致します。連絡先　023-628-5678