

神経系疾患分野

傍シルビウス裂症候群

1. 概要

シルビウス裂周辺の異常脳回（多くは多小脳回）もしくは機能異常により、構語障害・嚥下困難・上肢優位の痙性麻痺をきたし、知能障害やてんかん発作・高次脳機能障害を併発する難治性疾患である。1993年にKuznieckyらが初報告した。まれな疾患であり、国内では多くが症例報告でまとまったデータはない。近年、原因遺伝子の報告や、脳磁図によるてんかん焦点の解析と外科治療など、進歩が著しい。

2. 疫学

平成23年度の層化無作為抽出による全国調査で確診例が496例、疑診例が167例と推計されている。

3. 原因

原因として多小脳回や裂脳症が多いが、先天性核上性球麻痺（Worster-Drought症候群）、Foix-Chavany-Marie症候群、悪性ローランド・シルビウスてんかんなども類似の症状をきたす。多小脳回の原因遺伝子として、2009年に *TUBB2B* と *TUBA8* が報告されたほか、*SRPX2* がシルビウス裂発作や多小脳回の原因遺伝子として同定されている。しかし、本疾患でどの程度関与しているのかは不明である。

4. 症状

シルビウス裂周辺には顔や上肢の運動中枢が集中しており、その障害によって構語障害・嚥下困難・上肢優位の痙性麻痺をきたす。発症時期は小児期に多いが、新生児期から思春期まで様々である。

5. 合併症

病変部位の広がりと程度によって、知能障害やてんかん発作・聴覚処理に関する高次脳機能障害を併発する。

6. 治療法

言語訓練・作業療法・摂食訓練などのリハビリテーションが中心で、症状は永続することが多く難治である。てんかん発作に関しては、一部で脳磁図によるてんかん焦点の同定を行うことで外科治療が可能になっている。

7. 研究班

傍シルビウス裂症候群の病態に基づく疾患概念の確立と新しい治療法の開発に関する研究班