

## 神経系疾患分野

# 発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ(PKD)

### 1. 概要

発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ(paroxysmal kinesigenic dyskinesia, 以下 PKD)は臨床症状に特徴のある発作性の運動疾患である。ごく最近(2012年)に原因遺伝子 PRRT2 が同定された。非常に興味深いことに PRRT2 は PKD だけではなく、けいれん性疾患を含む他の神経疾患にも深く関わっていることが相次いで報告されている。PKD の詳細な発症機序、分子メカニズムは今なお不詳であるが、PKD の臨床と基礎研究は単に PKD の治療戦略を推進するだけではなく、関連した他の疾患の理解に大きく寄与するであろうと考える。

### 2. 疫学

詳細な罹患率の報告はないが、欧米では 10~15 万人に 1 人の発症とする報告がある。本邦における患者数の詳細は明らかではないが、少なくとも「極めてまれな疾患」ではないと考える。

### 3. 原因

今のところ 16 番染色体上にある PRRT2 遺伝子の変異が原因とされる。しかし、同遺伝子の変異のない患者さんがいること、PKD 以外の患者さんでも PRRT2 遺伝子の変異が同定されていることから PKD 自体の原因も他に存在する可能性がある。

### 4. 症状

PKD の特徴的な症状は意的動作によって誘発されるジストニア、アテトーシス、バリスムスなどである。好発部位は四肢であり体幹部のけいれんが及ぶことは少ない。意識を失うことはない。この発作は通常短く(1分以内)、神経学的所見に乏しく治療薬である carbamazepine に反応する。発作の頻度は 1 日に 100 回以上に及ぶこともあり社会生活に支障を来しうる。通常は成人するにつれ発作の頻度は軽減する。

基本的に小児期に周囲によって気づかれることが多く、成人期に自覚して診断に至ることは少ない。しかし私たちのアンケート結果にもあったように、解離性障害のような精神疾患や、てんかん発作と見なされている場合もありうる。鑑別診断として、けいれん性のてんかん、チックや多発性硬化症、頭部外傷等の器質性疾患が掲げられる。

### 5. 合併症

古くから PKD は良性乳児性けいれん(BFIC)とのアレレル病ではないかと言われ続けていたが最近の分子遺伝学的解析によれば、BFIC ばかりではなく、他の神経疾患、偏頭痛、熱戦痙攣の発症機序にも関わっている可能性が示唆される。

### 6. 治療法

原因遺伝子(PRRT2)の機能自体は未だ不詳であるが、経験的にカルバマゼピン、フェニトイン抗てんかん薬に反応することがわかっており現実的な臨床の場でも用いられる。

### 7. 研究班

発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ(PKD)の重症度評価及び QOL に関する研究班