

# ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

## 1. 概要

失立・転倒を主徴とするてんかん。好発年齢は2-5歳で、発症までの発達は正常、全般性強直間代発作で発症し、その後ミオクロニー脱力発作を連日起こすようになり、治療に抵抗するが、50-80%で寛解する。

## 2. 疫学

13歳以下の小児てんかんの0.05%-0.08%。

## 3. 原因

遺伝性素因が重要な役割を果たしていると考えられるが、まだ未知である。

## 4. 症状

ミオクロニー屈曲発作、ミオクロニー脱力発作、脱力発作で転倒する。意識障害はなく、脱力、転倒直後にすぐに回復し立ち上がる。その他に全般性強直間代発作、非定型欠神発作、一部の症例では非けいれん性てんかん重積状態を合併する。脳波では全般性2-3 Hzの棘徐波と覚醒時背景脳波に頭頂部優位の全般性6-7 Hzシータ波の存在が特徴的である。予後不良例では、後に睡眠時の強直発作を合併する。

## 5. 合併症

知的予後は中等度遅滞から正常まで種々である。神経学的障害は伴わない。

## 6. 治療法

抗てんかん薬治療に抵抗するが、バルプロ酸、エトスクシミド、クロナゼパムなどで効果が期待される。無効な場合、ケトン食、ACTH療法なども行われる。