

早期ミオクローニー脳症

1. 概要

生後3ヶ月以内（ほとんど1ヶ月以内）に発症する重篤なてんかん性脳症。眼瞼、顔面、四肢などの不規則で部分的なミオクローヌスではじまり、次いで微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作が現れる。ときに全身性ミオクローヌス。強直発作、スパズムを示す。脳波ではサプレッション・バーストパターンがみられる。発作はきわめて難治で、発作予後、発達予後ともに不良。半数は1歳以内に死亡、生存例も寝たきりになる。

2. 疫学

13歳以下の小児てんかんの0.1%-0.17%。

3. 原因

種々の代謝異常症（非ケトン性高グリシン血症、D-グリセリン酸血症、メチルマロン酸血症、カルバミルリン酸合成酵素による高アンモニア血症、プロピオン酸血症など）が多いとされているが、脳形成異常も少なくない。非定型的であるがピリドキシン依存性もある。家族発症もあり、常染色体劣性遺伝形式が疑われている。

4. 症状

ほとんどが生後1ヶ月以内（特に1週間以内）にはじまり、眼瞼、顔面、四肢などの不規則で部分的なミオクローヌス、次いで微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作が現れる。全身性ミオクローヌス、強直発作、スパズムがあとで出現することもあるが、まれである。脳波ではサプレッション・バーストパターンが見られるが、睡眠時に顕著になり、睡眠時のみのこともあり、数ヶ月～数年持続する。

5. 合併症

診断された時点で発達は通常は非常に遅れており、さらなる伸びは限定的かあるいは認められない。半数は生後1年以内に死亡する。生存例でも最重度の精神発達遅滞を示し、植物状態になる。

6. 治療法

抗てんかん薬やホルモン治療（ACTH など）の効果は十分ではない。ピリドキシン依存性など代謝異常症が基礎にある場合はその治療で改善する場合もある。不規則ミオクローヌスは数週間あるいは数ヶ月後に消失するが、焦点発作は持続し、治療に抵抗する。