

非進行性疾患のミオクロニー脳症

1. 概要

非進行性脳症をもつ小児で、持続性あるいはほぼ持続性のミオクロニー重積状態が反復する状態であり、重度の神経心理学的障害を伴う。3つの亜群がある。1群：欠神発作とほぼ持続的なれん縮、短いミオクロニー欠神、入眠時のれん縮を特徴とし、アンジェルマン症候群の早期にもみられる状態。2群：欠神発作重積状態と主として陰性の持続性律動的ミオクローヌスの共存が特徴で、突然の異常運動、過動性の姿勢維持不能状態を呈する。3群：ローランド領域に持続する棘波活動が特徴で、両側の律動的なミオクローヌスおよびそれに引き続く抑制現象がみられ、進行性の神経運動障害を生じる。レット症候群で類似の病像がみられる。

2. 疫学

正確な疫学は知られていない。100例程度が文献に報告されている。

3. 原因

遺伝性疾患を背景とするものが52%、無酸素性障害14%、不明34%。

4. 症状

てんかん発作（種々）の発症は平均10ヶ月（生直後～5歳）、ミオクロニー重積状態が気づかれるのは平均14ヶ月頃。持続性、多くは非同期性のミオクローヌスで、脳波では広汎性の遅棘徐波の律動的発射がみられ、覚醒時に持続し、睡眠中も残存する。

5. 合併症

筋緊張低下、異常運動、重度精神発達遅滞を伴った脳性麻痺が背景にあり、重積状態の出現とともに重度の神経心理学的障害がみられる。

6. 治療法

早期の認識が大切であり、エトスクシミドなどを使用することによって神経心理学的障害の悪化の回避や最小化につながる。