

進行性ミオクローヌステんかん

1. 概要

不随意運動としてのミオクローヌス、てんかん発作としてのミオクロニー発作および全般性強直間代発作、小脳症状、認知機能障害を主徴とする遺伝性疾患群。

2. 疫学

原因疾患によるが、全てんかんの約1%。

3. 原因

主な原因疾患として、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォラ病、赤色ぼろ繊維を伴うミオクローヌステんかん、神経セロイドリポフスチン症、シアリドーシス、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症、ゴーシェ病などがある。

4. 症状

てんかん発作としてはミオクロニー発作、全般性強直間代発作が主であるが、その他の全般発作、部分発作を認めることもある。脳波では全般性の（多）棘徐波、後頭部優位律動の徐波化、波形活動の組織化の不良、光突発反応などがみられる。歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症以外では体性・視覚感覚誘発電位で早期皮質線分の巨大化を認める。

5. 合併症

ミオクローヌス、小脳失調症状、認知機能障害を伴う。経過は進行性である。

6. 治療法

てんかん発作やミオクローヌスに対する各種抗てんかん薬（バルプロ酸、クロナゼパム、フェノバルビタール、ゾニサミドなど）、抗ミオクローヌス薬（ピラセタム、レベチラセタムなど）による対称療法が行われる。原因疾患の治療が可能な場合もある。