

A-27 臨床脳波学的にUnverricht-Lundborg病と一致する進行性ミオクローヌステんかんの一例。

大阪大学 医学部 小児科

○今井 克美、毛利 育子、山藤 陽子、真野 利之、
荒井 洋、小高 隆平、松岡 太郎、鈴木 保宏、
谷池 雅子、永井 利三郎、岡田 伸太郎

臨床脳波学的にUnverricht-Lundborg病に一致する進行性ミオクローヌステんかんの16歳日本人男児例を経験したので報告する。

主訴: ミオクローヌス、全身けいれん、軽度痴呆。

家族歴、既往歴: 特記すべき事無し。血族結婚なし。

現病歴: 7歳頃から軽度の手指振戦が出現。11歳頃から足のもつれを自覚するようになり、数分間の意識消失発作を認めたためVPA内服を開始した。14歳時に動作性ミオクローヌスの出現が顕著となりCZPを開始した直後、両親は民間療法を選択し断薬した。15歳時にミオクローヌスが頻回で歩行も困難となり、起きがけの頻回のミオクローヌスに引き続く数分間の強直性全身けいれんを週単位で繰り返すため、薬物療法の再開を希望し当科再診した。
現症: 意識清明、胸腹部異常無し。四肢腱反射軽度亢進。足間代なし。関節拘縮なし。振戦なし。ミオクローヌスを認め、特に起きがけ、動作時、暗算時に顕著に出現する。歩行時にもミオクローヌスによって倒れそうになるため介助が必要である。

検査: WISC-R TIQ 73 (VIQ 76, PIQ 76)。血中乳酸、ピルビン酸、尿中有機酸、一般髄液にて異常を認めず。眼底正常。頭部CT/MRI/SPECT異常なし。リンパ球ライソソーム酵素活性、DRPLA CAG repeat数、ミトコンドリアDNA(8334)、筋生検、皮膚生検にていずれも異常を認めなかった。脳波では、基礎波は9Hz α 活動を認めるが出現不良で、シタ波が目立つ。安静時に広汎性棘波の対応するてんかん性ミオクローヌスおよび脳波対応のない非てんかん性ミオクローヌスを頻回に認めた。これらは、起きがけ、6-10HzのIPS、および暗算により顕著に出現した。誘発電位ではGiant SEPを認め、jerk locked back averagingにより非てんかん性ミオクローヌスに18mSec先行する陽性棘波を両側中心部に認めた。

考案: 神経症状、著明なミオクローヌス、全身けいれんの3主症状から進行性ミオクローヌステんかんの範疇に入ると考えたが、日本でしばしば報告されているSialidosis, MERFF, DRPLA, Lafora病は否定された。発症年齢、緩徐な経過、臨床症状、脳波の特徴などはUnverricht-Lundborg病(ULD)に合致したが、本邦においてULDが存在するか否か議論のあるところである。

A-28 乳児複雑部分発作と鑑別を要した hemifacial spasm (HFS) の1乳児例

福岡大学小児科¹⁾、産業医科大学脳神経外科²⁾

○榊原真由美¹⁾、安元佐和¹⁾、陳 昭澄¹⁾、小川 厚¹⁾、
満留昭久¹⁾、山田治行²⁾、横田 晃²⁾

hemifacial spasm (HFS)は、顔面神経の過興奮性機能障害と考えられている。乳児期のHFSの報告例は少なく、脳幹部小脳腫瘍が原因と考えられた4例と、同部位の動静脈奇形1例の報告があるのみである。我々は、複雑部分発作との鑑別が困難で、発作時ビデオ脳波記録で診断した本症女児例を経験したので報告する。

症例は11ヶ月の女児。家族歴にけいれん性疾患なし。妊娠、分娩歴に異常なし。生後数日より左眼のみのまばたきが多いことに気がついていた。この発作は数秒間、1時間に4、5回だったが、6ヶ月ごろより左眼のまばたきと左方への眼振、同時に、ウツ、ウツと声を上げながら四肢を間欠的に強直させ、眼球左方偏位するようになった。その途中は、呼名に反応せず不機嫌に泣いたりするが、発作消失とともに機嫌はよくなり、また発作中にミルクを飲み続けることもあった。持続は約10秒間で、1時間に約10回出現、入眠中にも出現していた。発達良好。9ヶ月時CT、MRIにて、第4脳室を圧迫する左上・中小脳脚から橋にかけてのhamartomaを疑われた。11ヶ月時、SPECT、発作時の脳波にて異常なし。CBZ、ZNSにて発作の程度は軽減したが、回数は変わらなかった。MR angiographyにて、後下小脳動脈枝の迂曲を認め、それが顔面神経と接しているところを描出できた。本女児例では、この腫瘍と後下小脳動脈枝が関与し、顔面神経root exit zoneを刺激したHFSと考えられた。