

## 神経系疾患

# 良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん

### 1. 概要

良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん(BAFME)は、成人期以降に皮質性ミオクローヌス・頻度の低い全般性強直間代発作を発症する常染色体優性遺伝形式のてんかん症候群である。従来「良性」、「非進行性」とされてきた疾患であるが、近年高齢になると症状が悪化する傾向にあることが報告され、てんかん重積状態となった重症例の報告もみられる。超高齢社会である日本国において、本疾患は今後より重要性が増すと考えられる。

### 2. 疫学

BAFME の有病率は 3,500 人に 1 人(Uyama et al., *Adv Neurol* 2005)、てんかん患者の 1.2% (Onuma, *Ann.Rep.Jpn.Epi.Res.Found.* 2014)等の報告があるが、全国規模での有病率は不明である。

### 3. 原因

現在のところ遺伝子連鎖解析により日本人の家系は 8q23.3-q24. との関連性が指摘されているが、原因遺伝子の特定には至っていない(Mikami et al., *Am J Hum Genet* 1999)。2014 年にイタリア人の家系で  $\alpha$ B アドレナリンレセプター(ADRA2B)が原因遺伝子であることが判明している(De Fusco M et al., *Ann Neurol* 2014)。その他、国外の症例では 5p15.31-p15(Depienne C et al., *Neurology* 2010) 、3q26.32-3q28(Yeetong P et al. *Eur J Hum Genet* 2013)との関連性が指摘されている。

### 4. 症状

成人期以降に皮質性ミオクローヌス、全般性強直間代発作を発症する常染色体優性遺伝形式のてんかん症候群である。全般性強直間代発作の頻度は少なく数年に1回程度である。ミオクローヌスで発症することが多く、全般性強直間代発作は遅れて発症することが多い。加齢とともにミオクローヌスは緩徐に悪化する。同じ家系内では世代を経るごとに発症年齢が早くなる傾向がある。また、精神症状や神経心理学的異常を伴うことが多い。

### 5. 合併症

特記すべき合併症はみられない。

### 6. 治療法

バルプロ酸、クロナゼパムなどをはじめとした種々の抗てんかん薬。全般性強直間代発作は比較的抑制されやすいが、皮質性ミオクローヌスは治療抵抗性のこともある。また、本態性振戦に対して用いる  $\beta$ 遮断薬は有効でないことが多い。カルバマゼピン、ガバペンチンは症状を悪化させることがあるので注意が必要である。

### 7. 研究斑

良性成人型家族性ミオクローヌステんかんの診断基準確立に関する研究班