

診断と治療

良性成人型家族性ミオクローヌステんかん(BAFME)の新知見

石浦浩之

東京大学医学部附属病院脳神経内科助教

良性成人型家族性ミオクローヌステんかんとは

良性成人型家族性ミオクローヌステんかん(benign adult familial myoclonic epilepsy : BAFME)は、振戦様ミオクローヌス(皮質振戦)と稀発性のでんかん発作を主徴とする常染色体優性遺伝疾患である。日本においてその臨床病理学および生理学的に確立された疾患概念である¹⁻³⁾。FAME(familial adult myoclonic epilepsy), FCMTE(familial cortical myoclonic tremor with epilepsy), ADCME(autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy)など多彩な名称で呼ばれることがあるが、基本的に同一疾患と考えられている。

日本および中国で多く報告がある。熊本での調査では、頻度は35,000分の1とされる⁴⁾。特に成人発症で家族歴のある症例のなかでは、本疾患は決してめずらしい疾患ではない。

診断のポイント

家族歴の聴取と、典型的な手の振戦様ミオクローヌスから診断は一見容易であると考えられがちであるものの、後述するように、giant SEPの記録がなければ、初期には本態性振戦との誤診が多い。手のミオクローヌスのみの患者もいることに注意し、家族歴を聴取することも必要である。最近、全国調査の結果をもとに、臨床的な特徴がまとめられるとともに、診断基準が提唱された(表1)⁵⁾。

通常てんかん発作の発症年齢は20~60歳で、30~40代が多い。また、振戦様ミオクローヌスが先行する場合が多い。家系内では年齢の若い世代が早く発症する表現促進現象を認めることがある。

てんかん発作は全般性であり、光過敏性を有する例が多い。電器店で発作を起こしたり、キラキラした木