

| | | | |
|----|-----|------------------|--------|
| 告示 | 番号 | 23 | 神経・筋疾患 |
| | 疾病名 | ウンフェルリヒト・ルントボルク病 | |

ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病

うんふえるりひと・るんとぼるくびょう

概念・定義

Unverricht-Lundborg 病はシスタチン B (CSTB) 遺伝子の異常によって起こる進行性ミオクローヌスてんかんの一病型である。学齢期 (6~15 歳頃) に発症し、けいれん発作、ミオクローヌス発作、小脳失調症状、認知機能低下を主症状とする。発作は身体活動、精神的ストレス、光刺激などによって誘発され、緩徐進行性の経過をたどる。進行性のミオクローヌスにより 5~10 年で歩行困難となるとされてきたが、近年薬物療法の進歩などにより歩行予後が改善している。

症状

典型的には学齢期 (6~15 歳頃) にミオクローヌス発作、全般性強直間代性けいれんにより発症し、緩徐進行性の経過をとる。ミオクローヌス発作は身体活動、精神的ストレス、光刺激などによって容易に誘発される。体軸筋に多くみられ非同期性である。ミオクローヌス重積をきた

すことがある。脳波所見上、光誘発性の全般性棘徐波複合または多棘徐波複合が特徴的である。頭部 MRI 検査では異常を認めない。5~10 年の経過でミオクローヌスの増加により歩行困難となることが多いとされてきたが、長期間にわたり症状の増悪が軽微な症例の報告もある。全般性強直間代性けいれんは薬物療法が有効なことが多いが、ミオクローヌスは治療抵抗性のことが多く、抑うつや軽度の認知機能の低下が起こることがあるとされている

治療

現時点では対症療法にとどまり、けいれん発作、ミオクローヌス発作などに対する薬物療法やリハビリテーションが行われる。また学歴に発症する緩徐進行性の疾患であり、環境整備などの社会的支援や精神心理学的支援なども重要な位置を占める

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_17_49.html