

告示	番号	24	神経・筋疾患
	疾病名	ラフォラ病	

ラフォラ (Lafora) 病

らふおらびょう

概念・定義

ミオクローヌス、てんかん発作、小脳性運動失調、知的障害などを呈する進行性ミオクローヌステんかん (progressive myoclonic epilepsy : PME) の原因疾患の一つで、常染色体劣性遺伝を示す進行性の神経変性疾患。神経細胞や心筋細胞に periodic acid Schiff (PAS) 染色陽性の凝集体が沈着することから、以前は皮膚や神経生検でラフォラ (Lafora) 小体を証明することにより診断されていた。近年、原因遺伝子が同定され一部の専門施設では遺伝子診断が行われている。

症状

7～18 歳頃、てんかん発作 (全身強直間代性けいれん、欠神発作、ミオクローニー発作など) で発症する。幻視からなる視覚発作を呈する症例もある。次いで動作性ならびに静止時ミオクローヌスが続発する。ミオクローヌスは光・音・精神的緊張などにより誘発されやすい。さらに知的障害、小脳性運動失調が進行し、数年で寝たきりとなる。視床、淡蒼

球、黒質、小脳歯状核の神経細胞、肝細胞、汗腺上皮細胞、心筋、骨格筋にポリグルコサンを主とする PAS 染色陽性 (アミラーゼ非消化) 凝集体が沈着する。神経細胞内の凝集体は Lafora 小体と呼ばれ神経変性への関与が推定される

治療

根本的な治療法は確立しておらず、PME に対して抗てんかん薬治療 (sodium valproate, benzodiazepine など) が行われる。Carbamazepine、phenytoin はミオクローヌス、小脳性運動失調を増悪させる可能性があるのなるべく使用しない

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/11_17_50.html