

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究

分担研究者 須貝 研司

独立行政法人国立・精神神経医療研究センター病院 小児神経科主任医長

研究要旨

希少難治性てんかんのなかで、主として乳児のてんかん性脳症である7疾患〔早期ミオクロニー脳症、大田原症候群、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、West 症候群、Dravet 症候群（、Aicardi 症候群、Angelman 症候群）を登録することを目指し、当センターの約10年間の外来新患から候補者リストを作成した。倫理委員会の承認に難渋したが、おもな問題点と対応を検討した。遅れて承認されたため、これから可能な限り登録する。

A. 研究目的

希少難治性てんかんを全国規模で集積し、さらに追跡調査を行って、病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態、死亡に関する疫学的な根拠を得ることが本研究班の目的であるが、その中で、乳児のてんかん性脳症を担当し、希少難治性てんかんを多数診ている当院の症例を登録する。

B. 研究方法

主として乳児のてんかん性脳症である以下の7疾患を登録する。早期ミオクロニー脳症、大田原症候群、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、West 症候群（點頭てんかん）、Dravet 症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）、Aicardi 症候群、Angelman 症候群（倫理面への配慮）

世界医師会ヘルシンキ宣言および疫学研究に関する倫理指針に基づく。研究対象者およびその代諾者に対して、研究の目的（希少難治性てんかんを有する患者のデータを集積することが医療・ケア・福祉の進展に役立ち、

治験の推進や治療法の開発にも有効であること）を説明し、登録内容や登録方法（匿名化しweb登録）、登録にあたっての危険性や不利益、費用、情報の使用法、保存、報告、同意しないことによる不利益がないこと、同意を撤回できる権利の保証について説明し、説明文書を用いて同意書を得る。

C. 研究結果

1. 候補者リストの作成 2005年4月～2015年1月までの小児神経科の新患6454名中、てんかんは2645名に認められ、その中で現在も当センターを受診しているものは約6割であった。新患の中で、今回の対象となる乳児のてんかん生脳症は
早期ミオクロニー脳症 2
大田原症候群 15
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん 3
West 症候群およびそれからの変容 123
Dravet 症候群 15
Aicardi 症候群 6
Angelman 症候群 10例

であった。

2. 症例登録

今年度は、倫理委員会の承認に難渋し、遅れて承認されたため、報告書作成時には症例登録は可能になったばかりである。特に院外に診察券番号、生年月日、イニシャルを提出することにはハードルが高く、当方で匿名化した架空の診察券番号を賦与することでようやくクリアした。Webによる入力に関して、入力項目だけでなく、入力画面をすべて表示することを求められた。対象者は重度の知的障害だが、初めから保護者の代諾では認められず、被験者本人に説明して理解を得る努力を求められた。

D. 考察と結論

対象候補者にはある程度は説明しており、倫理委員会でもようやく承認されたので、残りの期間で可能な限り入力する。

E. 研究発表

論文発表

- 1) 須貝研司。早期ミオクロニー脳症。別冊日本臨床 No.31 神経症候群(第2版)その他の神経疾患を含めて、日本臨床社、大阪、2014:130-135
- 2) 須貝研司。遊走性焦点発作を伴う小児てんかん。別冊日本臨床 No.31 神経症候群(第2版)その他の神経疾患を含めて、日本臨床社、大阪、2014:395-399.

学会発表等

- 1) Sugai K, et al: Semi-nationwide survey on migrating partial seizures in infancy in Japan. The 16th Annual Meeting of the Infantile Seizure Society (Cappadocia, Turkey). 2014.6.23

- 2) Sugai K, et al: N20 of median nerve SSEP is an early predictor for developmental outcome after hemispherotomy in patients with Ohtahara syndrome with hemimegalencephaly. The 68th Annual Meeting of American Epilepsy Society (Seattle, USA). 2014.12.7

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし