

稀少難治てんかんのレジストリ構築による総合的研究：視床下部過誤腫

研究分担者 白水 洋史 国立病院機構西新潟中央病院 脳神経外科医長

研究要旨

稀少難治てんかんレジストリに登録された視床下部過誤腫症例について、疫学的背景を明らかにする。

A. 研究目的

日本における視床下部過誤腫の疫学的情報を把握する。

B. 研究方法

稀少難治てんかんレジストリに登録された症例より、視床下部過誤腫について、現存する患者の現在の病状や過去の病歴・治療歴を把握する。

（倫理面への配慮）

本研究に当たり、稀少難治てんかんレジストリにおいて採択された倫理基準を基に作成した説明書、同意書を、当院においても倫理委員会へ承認を申請し、承認が得られている。この範疇で、対象患者の登録・研究を行う。

C. 研究結果

現在のところ、レジストリに登録された視床下部過誤腫の症例は、当院で手術を行った症例、および術後の経過観察のために再来院された症例の数が中心となっている。当院からの登録は、ほぼ全例が紹介患者、および術後の患者であり、新規に診断された患者がいいため、縦断研究に登録できた症例はいない。

D. 考察

視床下部過誤腫は、笑い発作という特異な発作症状を呈するまれなてんかん症候群を呈する。この笑い発作は、極めて薬剤難治性であることが知られている。また、視床下部過誤腫は、この難治性の笑い発作の他に、二次性てんかん原性として、笑い発作以外のもてんかん発作を生じたり、てんかん性脳症として精神発達障害や行動異常などを生じたりする。薬剤難治性の笑い発作やてんかん性脳症としての行動異常などは、外科的治療により改善されることが多いが、視床下部という、脳の中心で深部にあり、周囲に重要な構造物に囲まれる場所に発生するため、外科的治療も難易度が高く、合併症を生じる危険性も高いと言われている。

当院では、定位温熱凝固術という手術法を開発し、安全性が高く、かつこれまでの治療法に比べ格段に良好な治療成績を収め、これまで多数の患者の治療を行ってきた。これまでの業績の積算から、2008年5月より視床下部過誤腫センターを開設し、さらに多くの視床下部患者が治療のために全国より患者が紹介されている。近年、視床下部過誤腫および当院の治療法が認知されてくるようになり、多数の患者をご紹介いた

だき、多くの経験を積ませていただく事となっているが、未だに治療が遅れて紹介されてくる患者も多く、多数の患者が長期にわたる難治てんかんに苦しんだり、知的障害や行動障害のために QOL が障害される事となったり、不利益を被っている場合が見受けられる。

てんかんを伴う視床下部過誤腫の疫学情報としては、スウェーデンからの報告に基づく 20 万人に 1 人という有病率が用いられる。視床下部過誤腫は、思春期早発症という内分泌症状も呈することがあり、これ単独で発症しててんかンを有しないものも存在する。これらが混在することで、日本における正確な疫学情報は知られていなかった。当院で経験した患者に加え、このレジストリによりいまだ当院へ紹介されていない患者、他施設で治療された患者など、全体の把握できる可能性がある。これにより、より正確な日本における難治てんかンを呈する視床下部過誤腫を把握できると期待できる。当院での治療成績と、レジストリに登録された当院以外での症例の比較により、どのような治療の現状にあるかの把握も可能となると期待している。

なお、視床下部過誤腫の症例は、多くが診断後に当院へ来院しているため、今のところ当院で初めて診断され、レジストリに縦断研究として登録された症例は経験していない。視床下部過誤腫の治療の特性上、診断医のもとで治療が継続され、縦断研究に登録できる症例は少ないことが予想される。本レジストリの登録方法では、視床下部過誤腫の縦断的な情報は本レジストリから得られにくい可能性があることは、問題点の一つとしてあげられるかもしれない。

E. 結論

本レジストリ構築が進展することにより、日本における視床下部過誤腫による難治てんかんのより正確な疫学情報が得られることを期待する。

G. 研究発表

学会発表

白水洋史, 村上博淳, 増田浩, 伊藤陽祐, 園田真樹, 亀山茂樹 大型巨大視床下部過誤腫に対する定位温熱凝固術 第 37 回日本てんかん外科学会(2014 年 2 月 6 日-7 日, 大阪)

白水洋史, 増田浩, 伊藤陽祐, 園田真樹, 亀山茂樹 視床下部過誤腫による難治てんかんの治療 -100 連続症例に対する定位温熱凝固術- 第 42 回小児神経外科学会 (2014 年 5 月 29 日-20 日, 仙台)

Hiroshi Shirozu, Hiroshi Masuda, Hiroatsu Murakami, Yosuke Ito, Masaki Sonoda, and Shigeki Kameyama. Stereotactic radiofrequency thermocoagulation of hypothalamic hamartoma in 100 consecutive patients. 11th European Congress on Epileptology (29th June-3rd July, 2014, Stockholm, Sweden)

白水洋史, 増田 浩, 伊藤陽祐, 園田真樹, 亀山茂樹 巨大視床下部過誤腫に対する定位温熱凝固術 第 48 回小児神経外科学会 (2014 年 10 月 2 日-3 日, 東京)

Hiroshi Shirozu, Hiroshi Masuda, Hiroatsu Murakami, Yosuke Ito, Masaki Sonoda, and Shigeki Kameyama. Stereotactic radiofrequency thermocoagulation of hypothalamic hamartoma in 100 consecutive cases. 8th Asian Epilepsy Surgery Congress (4th -6th October, 2014, Tokyo)

H. 知的財産権の出願・登録状況 なし