

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

研究分担者 林 雅晴

公益財団法人東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野 分野長

研究要旨

希少難治性てんかんのレジストリ構築に貢献するため、東京医科歯科大学大学小児科の協力を得て希少てんかん症候群患者の登録を開始した。また、関連学会と連携して、希少難治性てんかんの原因疾患に関して、指定難病、新小児慢性特定疾病における認定を目指す活動に関与した。同時に結節性硬化症などの個別原因疾患の周知を図った。

A．研究目的

希少難治性てんかんのレジストリ構築に貢献するため、東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野（東京医歯大小児科）で希少てんかん症候群患者の登録を進める。同時に希少難治性てんかんの原因疾患に関して、新難病制度での指定難病や新小児慢性特定疾病（小慢）での認定を目指す。

B．研究方法

（１）希少てんかん症候群患者の登録に関して、東京医歯大小児科の鹿島田彩子先生に研究協力者として参画してもらい、作業を進めた。

（２）日本小児科学会小慢委員、日本小児神経学会担当理事として、成育医療研究センター、厚生労働省と連携しながら、希少難治性てんかんの原因疾患の指定難病・新小慢への認定に関与した。

（３）研究班内での分担テーマである結節性硬化症に関する総説を執筆した。

（倫理面への配慮）

希少てんかん症候群の患者登録に関して、研究協力者が所属する東京医歯大の倫理審査委員会の承認を受けた。

C．研究結果

（１）2014年12月東京医歯大倫理審査委員会からの承認書を、名古屋医療センターのデータセンターに送付し、2015年1月患者登録に着手した。

（２）研究代表者ならびに研究班の活動により、West 症候群、Lennox-Gastaut 症候群、乳児重症ミオクロニーてんかん、Rett 症候群、神経細胞移動障害、Rasmussen 脳炎、難治頻回部分発作重積型急性脳炎が、指定難病と新小慢に同時認定された。さらにその他の原因疾患のいくつかが指定難病、または新小慢のどちらかに認定された。

（３）結節性硬化症に関する総説を論文発表した（下記G．研究発表 1．論文発表の）。

D．考察

希少難治てんかんのレジストリ構築に貢献するため、今後も、患者登録と指定難病・新小慢での認定を目指す活動を進める。その一環として、2015年5月第57回日本小児神経学会(大阪)において、医療関係者・患者への難病・小慢新制度の周知を目指したワークショップを開催する。

E . 結論

東京医歯大小児科の協力を得て希少てんかん症候群患者の登録に着手した。同時に希少難治てんかん原因疾患に関して、公的扶助の認定を求める活動を進めた。

G . 研究発表

論文発表

- 1) Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M. Cerebrospinal fluid oxidative stress markers and tau protein in human herpesvirus-6 associated acute encephalopathy/febrile seizures. Mediators Inflamm Volume 2014,

Article ID 564091.

- 2) 林雅晴. XIV てんかん症候群. 結節性硬化症. 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ No.31 神経症候群(第2版)IV. 日本臨床社, 2014, pp157-161.
- 3) 林雅晴. 良性家族性新生児けいれん・良性特発性新生児けいれん. 小児内科 2014; 55(7): 1139-1143.

学会発表

- 1) 林雅晴. モーニングセミナー 小児期発症のミオクローヌステんかんの病態解析. 第48回日本てんかん学会. 2014.10.3, 東京.

H . 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
無し
2. 実用新案登録
無し
3. その他
無し