

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 山本 仁 聖マリアンナ医科大学小児科教授

研究要旨

本研究において27疾患を含む21の希少難治性てんかん症候群およびそれ以外の希少難治性てんかんと24の原因疾患を対象にレジストリを構築した。関東地区で症例を集積し、さらに追跡調査を行って希少難治性てんかんの病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態に関する疫学的な根拠を得ることを推進している。この研究により、診断基準、重症分類、診療・治療およびケアの指針を作成・改訂・普及し適切な医療支援・福祉政策に役立てることができると思われた。

A．研究目的

希少難治性てんかん（対応する原因疾患を含む）の関東地区レジストリを行い、患者数の把握、医学的および日常・社会生活上の根拠・問題点を抽出し、診断基準・治療・ケアのガイドラインの作成・改訂および普及を行い、さらに予後調査を行って医療の向上・QOL向上・政策提言に活用しうる知見の収集を行う。これらにより、稀少てんかんに対する医療支援体制の充実、重篤な障害の減少、医療社会経済効果を得るようにする。

B．研究方法

すべての希少難治性てんかん症候群につき、疾患登録、20ヶ月間に登録された症例での横断的疫学研究、そのなかで新規に発症した希少難治性てんかんまたは新たな診断名に移行した対象者につき縦断的観察研究を行う。これらの3つの研究で得られたエビデンスに基づき、診断基準および重症度分類の策定・改訂を行い、日本てんかん学会に診断基準の承認を得る。併せて診療ガイドラインの策定・改訂を行い、日本てんかん学会に承認を得て公表する。倫理委員会の承認を得てWEB入力フォ

ーマットに症例登録を継続する。目標達成の見込みは3年間で50症例とした。

（倫理面への配慮）

本研究の成果は医学雑誌や学会などを通じて公表されるが、番号化するため患者や個人の名前、身元が明らかになることはなく登録者のプライバシーは保護される。

C．研究結果

現在までの登録疾患リスト

1. West症候群（點頭てんかん）7例、
2. ミオクロニー欠神てんかん 1例
3. Lennox-Gastaut症候群 1例
4. 進行性ミオクローヌステんかん 1例
5. 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん 2例
6. Angelman症候群 1例
7. その他の焦点てんかん 4例
8. その他の全般てんかん 2例
9. その他の未決定てんかん 2例

D．考察

希少難治性てんかんを全国規模で集積、追跡調査を行うことにより病態、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できる。本研究は希少難治てんかん患者の病態の現状把握、罹病期間と病態の関係の検討、全体及び疾患分類別死亡率の推定に有用と思われた。

E．結論

本研究により、希少難治てんかん症候群の診断基準、重症分類、診療・治療およびケアの指針を作成・改訂・普及し適切な医療支援・福祉政策に役立てることができると思われた。

F．健康危険情報

本研究は疾患登録と観察研究から構成されるため患者への侵襲はなく、個人への不利益は極めて低いと考えられる。

G．研究発表

1. 論文発表

山本 仁. 新生児けいれん. 今日の治療指針医学書院 2016年版 1366 - 1367, 2016.

山本 仁、宮本雄策、山本寿子. 結節性硬化症、学研、460 - 463、2015.

2. 学会発表

大槻泰介、須貝研司、井上有史、山本 仁. スパズムを呈する乳幼児てんかん性脳症の治療予後、第49回日本てんかん学会、2015年10月、長崎

山本寿子、宮本雄策、山本 仁. てんかんを持つ児のQOL. 第49回日本てんかん学会、2015年10月、長崎