

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

良性成人型家族性ミオクローヌスてんかんの診断基準の確立に関する研究

研究分担者 豊田知子・黄 哲 産業医科大学神経内科学講座助教

研究要旨

全国の神経内科専門医・てんかん専門医に良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん(BAFME)に関するアンケート調査を行う。アンケート調査を元に国内における客観的診断基準・重症度分類を確立する。主治医を通して、同意が得られる患者のDNAを採取して遺伝子解析を行い、BAFMEの原因遺伝子を特定する。患者情報はデータベースへ登録し、発症関連要因・予防因子、予防関連因子、予後追跡調査等に関する研究を疾患横断的に行う。

A．研究目的

BAFMEの診断基準を確立する。日本人家系での原因遺伝子を特定し、診断基準の一項目に加える。

B．研究方法

これまでの文献を参照して、BAFMEの診断指針を作成する。次に全国の神経内科教育施設・準教育施設の代表者及び、てんかん専門医（精神科医・神経内科医のみ）にアンケート調査を行う。現在BAFME患者を診療している専門医に対しては、患者の家族歴、臨床症状、検査所見、治療、経過等の詳細を調査を依頼する。さらに同意を得ることができる患者に対しては産業医科大学倫理委員会にて承認を得た説明文書を用いて承諾書に同意を得た上で、遺伝子検査を行うためのDNA採取（採血）を依頼する。全国から収集したDNAの解析を行い、BAFMEの原因遺伝子を特定する。また、アンケート調査を元に国内における客観的診断基準・重症度分類を確立する。患者情報は連結匿名化してデータベースへ登録し、発症関連要因・予防関連因子、予後追跡調査等に関する研究を疾患横断的に行う。

（倫理面への配慮）

DNA採取・遺伝子解析に関しては、産業医科大学倫理委員会の承認を得ている。患者情報は連結匿名化してデータベースへ登録する

C．研究結果

全国の各施設からアンケート票の回収を終了し、最終的に診断基準（案）を作成した。DNAの収集及び遺伝子解は引き続き行っている。

D．考察

アンケート票は911件発送し、回収は274件（30.1%）であった。そのうちBAFMEを診察したことがない医師は76.3%にのぼり、これまでに報告されている「3,500人に1人」あるいは「てんかん患者の1.2%」という有病率を考えると、確定診断がつかずに見過ごされている症例も一定数あると考えられた。確定診断をするためには診断基準が不可欠であると考えられた。

E．結論

BAFMEの診断基準を作成した。

F．研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G．知的所有権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし