

資料 2

てんかん関連疾患の難病重症度・制度未利用に関する調査結果

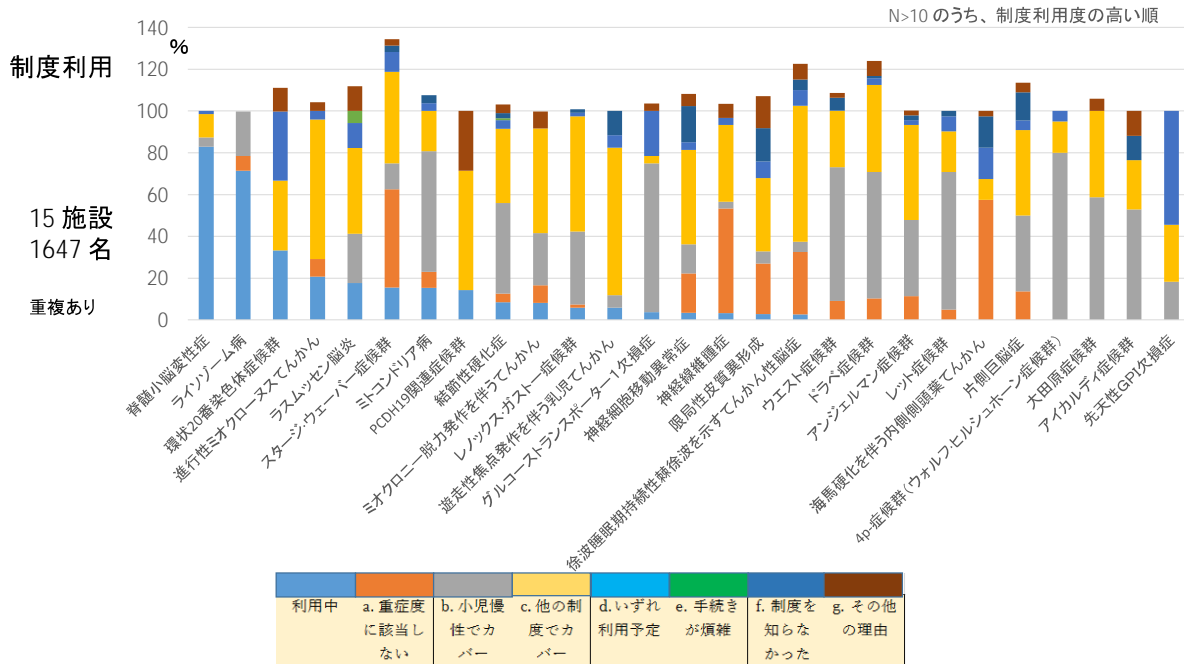
指定難病制度の利用状況と利用されない場合の理由を調査することにより、てんかんに関連する指定難病制度の問題点を明らかにし、制度の利用度改善につなげることを目的とした。

調査は 15 施設で行われ、対象は 1～24 の疾患を含む 37 の指定難病であり、制度利用に関しては 1647 人のデータ、重症度評価については 1304 人の結果を得た。

1. 指定難病制度の利用

1647 人のうち制度を利用しているのは 125 人(7.6%)であった。重症度が基準に達せず利用できない人は 185 人(11.2%)あり、これを除いても 8.5%であった。基準に達しているが利用していない理由は、小児慢性でカバーされている 625 人(37.9%)、他の制度でカバーされている 597 人(36.2%)であり、制度を知らなかった人が 89 人(5.4%)、その他の理由が 68 人(4.1%)で、手続きが煩雑とするものはほとんどいなかった。いずれ利用予定は 68 人(4.1%)であった。疾患別のデータは下図の通りである。

15施設	利用中		重症度に該当しない		小児慢性でカバー		他の制度でカバー		いずれも利用予定		手続きが煩雑		制度を知らなかった		その他の理由	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
脊髄小脳変性症	70	82.9	0	4.3	11.4	1.4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	14	71.4	7.1	21.4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
環状20番染色体症候群	9	33.3	0	0	33.3	33.3	0	0	0	0	0	0	0	0	11.1	0
進行性ミオクロノスてんかん	24	20.8	8.3	0	66.7	4.2	0	0	0	0	0	0	0	0	4.2	0
ラスムッセン脳炎	17	17.6	0	23.5	41.2	11.8	5.9	0	11.8	0	0	0	0	0	11.8	0
スタージ・ウェーバー症候群	32	15.6	46.9	12.5	43.8	9.4	0	3.1	0	0	0	0	0	0	3.1	0
ミトコンドリア病	26	15.4	7.7	57.7	19.2	3.8	0	3.8	0	0	0	0	0	0	3.8	0
PCDH19関連症候群	7	14.3	0	0	57.1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28.6
結節性硬化症	118	8.5	4.2	43.2	35.6	4.2	0.8	2.5	4.2	0	0	0	0	0	2.5	4.2
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	12	8.3	8.3	25	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8.3
レノックス・ガストー症候群	235	6	1.3	34.9	55.3	1.7	0	1.7	0	0	0	0	0	0	1.7	0
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	17	5.9	0	5.9	70.6	5.9	0	11.8	0	0	0	0	0	0	11.8	0
グルコーストランスポーター1欠損症	28	3.6	0	71.4	3.6	21.4	0	3.6	0	0	0	0	0	0	3.6	0
神経細胞移動異常症	86	3.5	18.6	14	45.3	3.5	0	17.4	5.8	0	0	0	0	0	17.4	5.8
神経線維腫症	30	3.3	50	3.3	36.7	3.3	0	0	6.7	0	0	0	0	0	6.7	0
限局性皮質異常形成	137	2.9	24.1	5.8	35	8	0	16.1	15.3	0	0	0	0	0	16.1	15.3
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	40	2.5	30	5	65	7.5	0	5	7.5	0	0	0	0	0	5	7.5
ウエスト症候群	387	0	9	64.1	26.9	0.3	0	5.9	2.3	0	0	0	0	0	5.9	2.3
ドラベ症候群	96	0	10.4	60.4	41.7	3.1	0	1	7.3	0	0	0	0	0	1	7.3
アンジェルマン症候群	44	0	11.4	36.4	45.5	2.3	0	2.3	2.3	0	0	0	0	0	2.3	2.3
レット症候群	41	0	4.9	65.9	19.5	7.3	0	2.4	0	0	0	0	0	0	2.4	0
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	40	0	57.5	0	10	15	0	15	2.5	0	0	0	0	0	15	2.5
片側巨脳症	22	0	13.6	36.4	40.9	4.5	0	13.6	4.5	0	0	0	0	0	13.6	4.5
4p-症候群(ウォルフ・ヒルシュホーン症候群)	20	0	0	80	15	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
大田原症候群	17	0	0	58.8	41.2	0	0	0	5.9	0	0	0	0	0	0	5.9
アイカルティ症候群	17	0	0	52.9	23.5	0	0	11.8	11.8	0	0	0	0	0	11.8	11.8
先天性GPI欠損症	11	0	0	18.2	27.3	54.5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1p36欠失症候群	8	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
けいれん重積型(2相性)急性脳炎	7	0	0	28.6	71.4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
早期ミオクロノニー脳症	6	0	0	0	83.3	0	0	16.7	0	0	0	0	0	0	0	0
先天異常症候群	6	0	0	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
片側側頭葉-てんかん症候群	5	0	0	0	40	0	20	20	0	0	0	0	0	0	0	0
ランドウ・ウレフナー症候群	5	0	0	40	40	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ミオクロノニー欠損てんかん	2	0	100	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
難治咽頭部分発作重積型急性脳炎	4	0	0	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ペルオキシソーム病	4	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
中間脳神経形成異常症/ドモルシア症候群	2	0	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
低フォスファターゼ症を伴うてんかん	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
計	1647	125(7.6%)	185(11.2%)	625(37.9%)	597(36.2%)	68(4.1%)	3(0.2%)	89(5.4%)	68(4.1%)							



2. 重症度評価

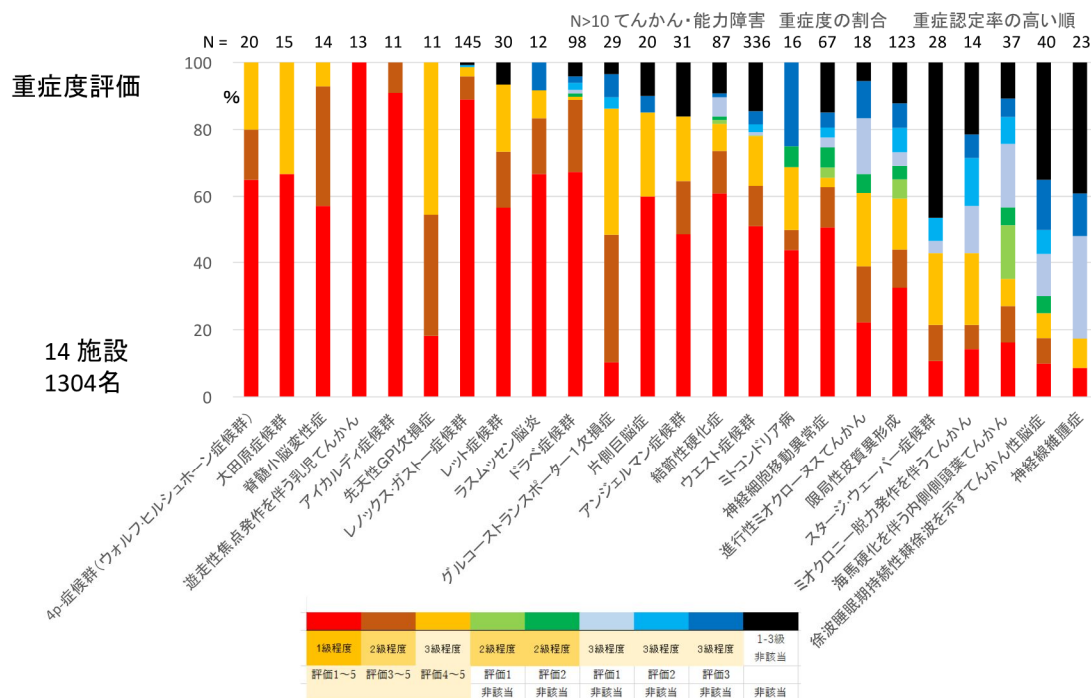
1304 人のうち、重症度から指定難病の基準にあてはまらない人は 311 人 (23.8%) であった。

重症度評価

14 施設

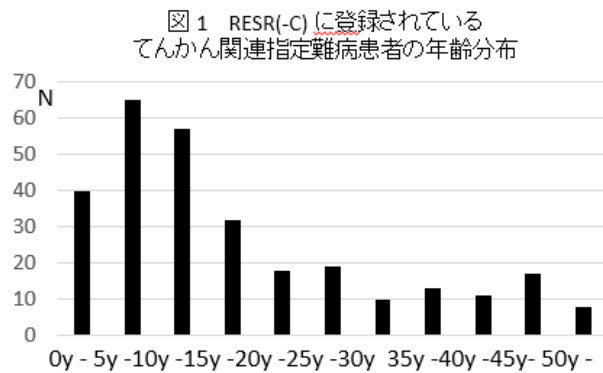
1304名

G40 てんかん障害等級 能力障害	n	重症度による非該当			2級程度			3級程度			非該当	重症認定率 %
		1級程度 評価1~5	2級程度 評価3~5	3級程度 評価4~5	2級程度 評価1 非該当	2級程度 評価2 非該当	3級程度 評価1 非該当	3級程度 評価2 非該当	3級程度 評価3 非該当			
脊髄小脳変性症	14	8	5	1	0	0	0	0	0	0	0	100.0
ライソゾーム病	9	2	0	0	0	1	0	0	6	0	0	22.2
ミトコンドリア病	15	7	1	3	0	1	0	0	4	0	0	68.8
神経線維腫症	23	2	0	2	0	0	7	0	3	9	17.4	
けいれん重積型(2相性)急性脳炎	6	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0
アikalデイ症候群	11	10	1	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0
片側巨脳症	20	12	0	5	0	0	0	0	1	2	85.0	
限局性皮質異形成	123	40	14	19	7	5	5	9	9	15	59.3	
神経細胞移動異常症	67	34	8	2	2	4	2	2	3	10	65.7	
ドラベ症候群	98	66	21	1	0	1	1	2	2	4	89.8	
海馬硬化に伴う内側頭葉てんかん	37	6	4	3	6	2	7	3	2	4	35.1	
ミオクローニク発作てんかん	2	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0.0	
ミオクローニク発作を伴うてんかん	14	2	1	3	0	0	2	2	1	3	42.9	
レノクス・ガストー症候群	145	129	10	4	0	0	0	1	0	1	98.6	
ウエスト症候群	336	172	40	50	1	0	3	8	13	49	78.0	
次田原症候群	15	10	0	5	0	0	0	0	0	0	100.0	
早期ミオクローニク脳症	5	3	1	1	0	0	0	0	0	0	100.0	
遊走性無発作を伴う乳児てんかん	13	13	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
片側性片麻痺てんかん症候群	7	5	2	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
環状20番染色体症候群	9	9	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
ラスムッセン脳炎	12	8	2	1	0	0	0	0	1	0	91.7	
PCDH19関連症候群	7	2	1	1	0	0	1	0	2	0	57.1	
難治顔面部分発作重積型急性脳炎	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	40	4	3	3	0	2	5	3	6	14	25.0	
ランドウウレフナー症候群	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
レット症候群	30	17	5	6	0	0	0	0	0	2	93.3	
スタージウェーバー症候群	28	3	3	6	0	0	1	2	0	13	42.9	
結節性硬化症	87	53	11	7	1	1	5	0	1	8	81.6	
1p36欠失症候群	8	7	1	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
4p-症候群(ウォルフヒルシュホーン症候群)	20	13	3	4	0	0	0	0	0	0	100.0	
アンジェルマン症候群	31	15	5	6	0	0	0	0	0	5	83.9	
低フォスファターゼ症に伴うてんかん	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
ベルキシソーム病	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	100.0	
グルコーストランスポーター1欠損症	29	3	11	11	0	0	0	1	2	1	86.2	
進行性ミオクローニクてんかん	18	4	3	4	0	1	3	0	2	1	61.1	
先天性異常症候群	6	3	1	2	0	0	0	0	0	0	100.0	
先天性GP1欠損症	11	2	4	5	0	0	0	0	0	0	100.0	
計	1304	676	162	155	17	18	42	33	58	143	(311) 76.2	
		(%)	51.8	12.4	11.9	1.3	1.4	3.2	2.5	4.4	11.0	



3. 年齢を考慮した評価

上記に年齢を考慮するために、稀少てんかんレジストりに登録された 809 名を対象とした。このうち、指定難病に該当するものは 286 名 (35.4%) である。年齢帯別の分布は、15 歳以下が 56.6% を占め、成人例が少ないという偏りが見られた (図 1)。



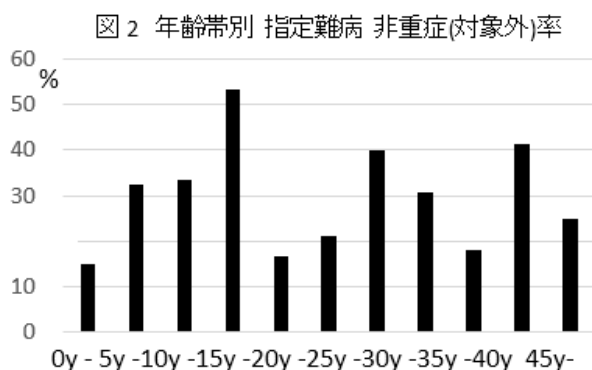
16 名の患者では複数の指定難病名を有しており (表 1)、すべて稀少てんかん症候群と稀少原因疾患の組み合わせであった。

表1 指定難病重複例

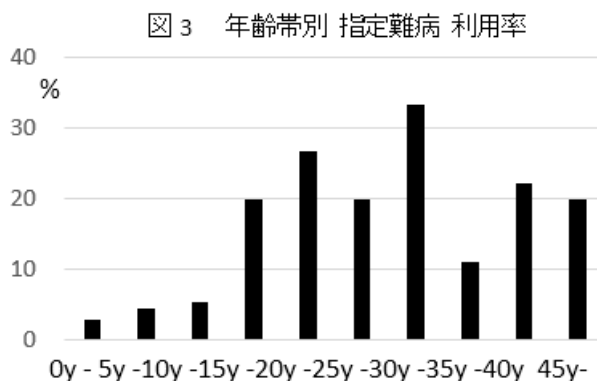
	大田原 症候群	ウエスト 症候群	徐波睡眠期 持続性棘徐波
限局性皮質異形成	1	4	1
神経細胞移動異常症	2	2	3
結節性硬化症		3	

指定難病を利用中であることが確認できたのは指定難病名を有する 286 名中の 22 名（7.7%）であった。指定難病名を有していても、てんかんあるいは併存症の重症度が基準を満たさない場合（重症非該当）には指定難病の指定を受けることはできないので、重症非該当 89 名を除く 197 名の指定難病利用率は 9.6%であった。

指定難病名を有する患者において重症非該当が占める割合は、年齢帯別の偏りは明らかでなかった（図 2）。

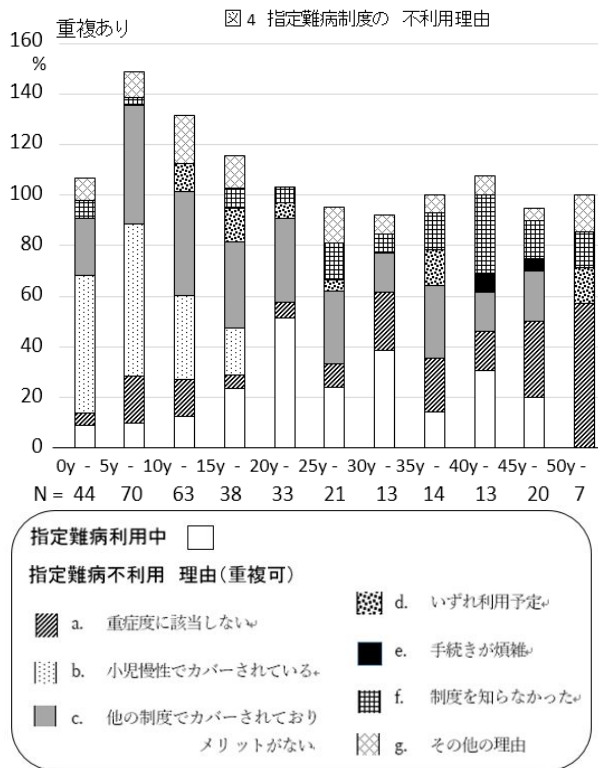


重症非該当の症例を除外した、指定難病の指定を受けることができると考えられる患者における、年齢帯別の指定難病利用率は、15 歳以下の利用が極めて低く、16 歳以上では年齢帯別の違いには一定の傾向はなかった（図 3）。



指定難病制度不利用の理由を、年齢帯別に解析すると（図 4）、15 歳以下では、小児慢性特定疾患によるカバーを理由とするものが多く、他の制度でカバーされていてメリットがないはほぼ全年齢帯にわたり、小児医療費助成、各種福祉手帳などが利用されていた。重症度が該当しない、制度を知らないなどの理由とするものは成人に多くみられた。その他の理由としては、家族

の判断、希望・依頼なし、手術などによるてんかん発作消失、治療の主体が当院とは異なる、などがあった。



指定難病別の指定難病制度利用率は、ウエスト症候群、限局性皮質異形成、ドラベ症候群、結節性硬化症、徐波睡眠期持続性棘徐波で利用率が低く、進行性ミオクローヌステんかん、環状20番染色体で高かった(表2)。

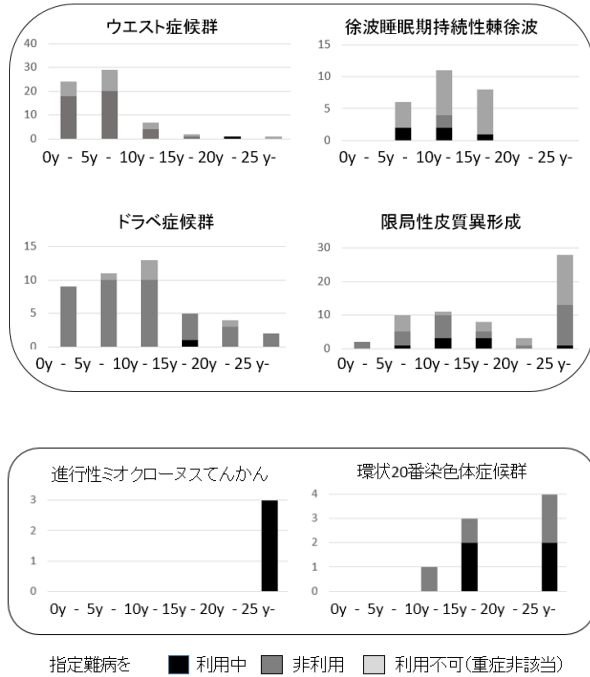
表2 指定難病別の指定難病制度利用率

Code	指定難病名	RESR	指難 (-C)	利用	Code	指定難病名	RESR	指難 (-C)	利用
145	ウエスト症候群	63	1	1	146	大田原症候群	3	0	0
137	限局性皮質異形成	59	3	3	148	遊走性焦点発作てんかん	3	1	1
140	ドラベ症候群	48	1	1	19	ライゾーム病	3	2	2
144	レノクスガスト-症候群	23	3	3	149	片側痙攣片麻痺てんかん	3	0	0
158	結節性硬化症	22	1	1	142	ミオロ-欠神てんかん	2	1	1
154	徐波睡眠期持続性棘徐波	21	1	1	201	アジメルマ症候群	2	0	0
138	神経細胞移動異常症	19	2	2	157	スタージュバー-症候群	2	0	0
151	ラスマッセン脳炎	7	1	1	141	(両)海馬硬化	0	0	0
150	環状20番染色体	7	3	3	156	レット症候群	1	0	0
248	グルコーストラスポーター1欠損	5	1	1	135	アイルディ症候群	1	0	0
143	ミオロ-脱力発作てんかん	4	0	0	155	ランドルフナー-症候群	0	0	0
152	PCDH19関連症候群	4	1	1					
309	進行性ミオクローヌステんかん	4	3	3					

これらの疾患について年齢帯域別に指定難病制度不利用の理由を検討した(図5)。ウエスト症候群とドラベ症候群は小児例が大半を占めており、小児慢性特定疾患の利用者が多いために利用率が低いと考えられる。徐波睡眠期持続性棘徐波てんかんは併存症で困ることが多いにも関わらず、てんかん発作の頻度が少ないために重症非該当が多くなっている。限局性皮質異形成は手

術による発作改善などによる重症非該当が多く、疾患により指定難病制度不利用の理由が異なっていた。進行性ミオクローヌスてんかんと環状 20 番染色体では重症に該当する成人例の多いことが利用率の上昇につながっていると考えられた。

図 5 指定難病制度利用率の高い疾患と低い疾患における年齢帯域別の制度利用状況

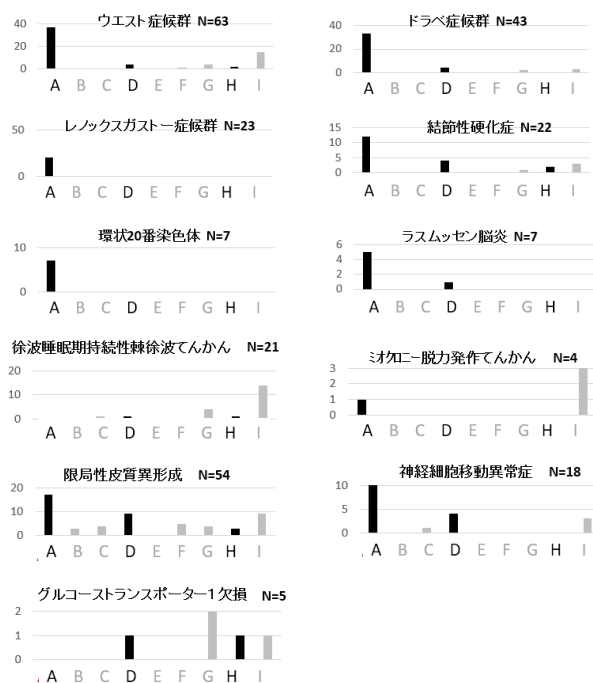


最後に、RESR(-C)登録で指定難病名を有する 286 名に、稀少てんかんレジストリには登録されていないが医事課において指定難病制度を利用していることが確認できた 46 名を追加した 332 名について、てんかん障害と能力障害の程度を調査した(図 6)。主要な指定難病名のうち、ウエスト症候群、ドラベ症候群、レノックスガストー症候群、結節性硬化症、環状 20 番染色体症候群、ラスムッセン脳炎では大多数がてんかん障害 1 級であった。徐波睡眠期持続性棘徐波てんかん性脳症とミオクローネ脱力発作てんかんではてんかん障害が 1-3 級に該当しない場合が大多数を占めていた。限局性皮質異形成、神経細胞移動異常症、グルコーストランスポーター 1 欠損は様々な重症度の患者が含まれていた。

図 6
てんかん障害と
能力障害の評価。
登録数の多い主要な
指定難病名について

てんかん障害 能力障害評価	1級 1-5	2級 1 2 3-5	3級 1 2 3 4-5	1-3級に 非該当
	A	BC D	EFG H	I

(■ 重症該当重症 □ 同非該当)



以上より、稀少てんかんにおいて指定難病制度の利用率が低い、その理由は年齢帯によって異なっていた。てんかん発作は軽くなっているために重症度基準を満たさない場合にも、てんかんの併存症状としての知的障害、運動障害、自閉スペクトラム症などによってQOLが損われたり介助や介護を要する場合が少なくなく、てんかん障害が1-3級に該当しない場合にも能力障害の程度によって重症認定できるような重症度基準の改善の検討が必要であると考えられた。

結論:稀少てんかんレジストりに登録された809名について、指定難病制度利用状況を調査した。重症非該当の患者を除くと、指定難病制度の利用率は9.6%と低かった。不利用の理由は、小児慢性特定疾患、小児医療費助成制度、各種福祉手帳などの利用が多く、成人例では重症非該当や制度周知不足も一定数見られたが、手続きが煩雑という意見はあまりなかった。年齢帯および指定難病名によって不利用の理由が異なる場合があり、指定難病ごとに今後さらなる検討が必要である。てんかんの併存症による能力障害で生活上の困難を有するものの、てんかん障害1-3級に該当しないために重症非該当となり、指定難病制度の認定を受けることのできない症例が少なからず存在することが明らかとなった。