

資料5 その他の研究等

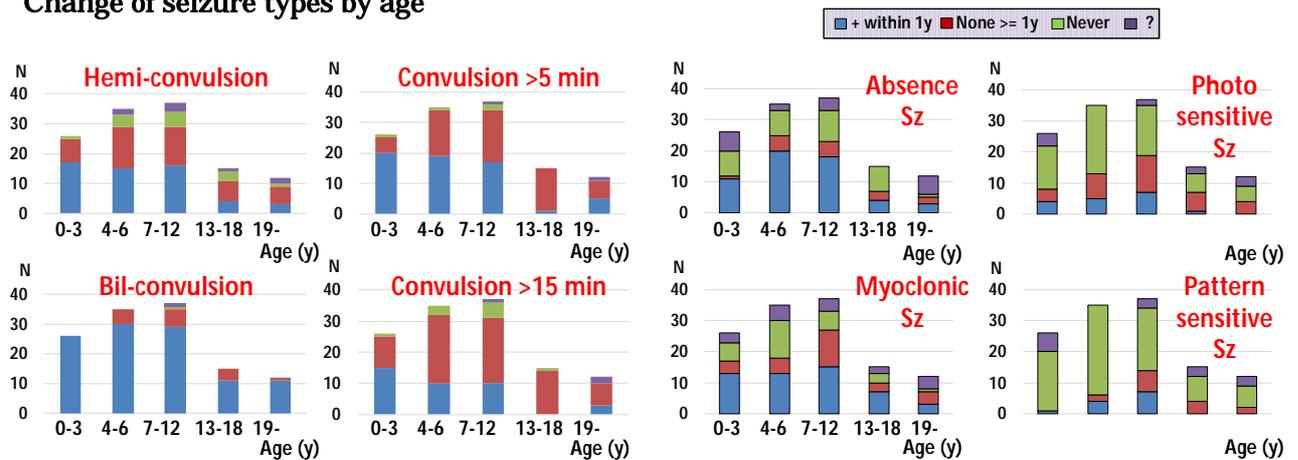
資料5-1

ドラベ症候群の発作と内科的治療に関するアンケート調査

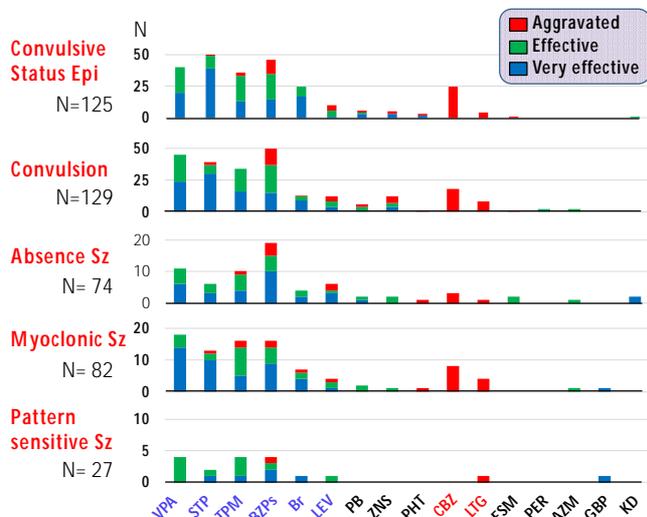
ドラベ症候群患者 190 人のうち 130 人から有効回答を得た。

- ・ 回答の多くは 20 歳以下であり、成人におけるドラベ症候群診断が十分になされていない可能性が示唆された。
- ・ けいれん重積は 4 歳以上で減少し、13 歳以上では稀であった。欠神発作と光・模様誘発発作も 13 歳以上で減少した。
- ・ 知的障害は 4 歳未満ではないかあっても軽度で、13 歳以上で重度になった。
- ・ 約半数において自閉傾向があると感じられていた。
- ・ 急性の脳炎・脳症は 4 歳未満は稀で、4-12 歳で多かった。
- ・ けいれん性発作、欠神、ミオクロニー発作に最も有効で最もよく使われた薬は VPA, STP, TPM であった。
- ・ ベンゾジアゼピン系も多くの患者で有効であったが、10-20%で発作増悪が見られた。
- ・ 模様誘発発作は最も難治で、ベンゾ系の有効例が多少いるにとどまった。
- ・ CBZ と LTG は使用されたほぼすべての発作型で悪化が見られた。今なお CBZ が本疾患の病初期に最もよく使われる薬の一つであった。
- ・

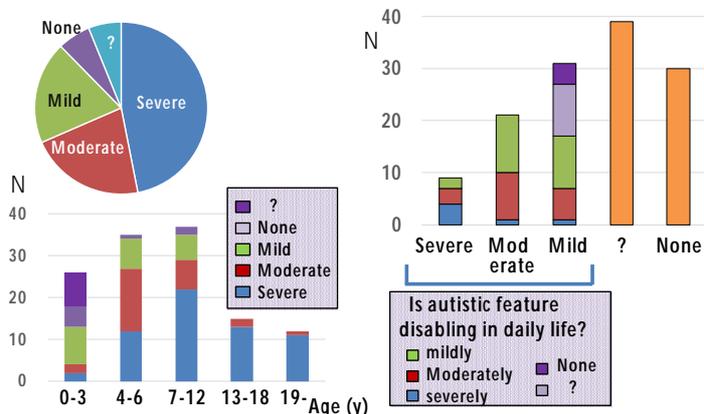
Change of seizure types by age



Efficacy of AEDs for each seizure type



Intellectual disability (ID)



資料 5-2

乳児期発症難治てんかんにおける保育所就園及び保護者就業についての実態調査

患者家族会による実態調査。ドラベ症候群患者 120 名及びウエスト症候群患者 244 名中、それぞれ 70 名(58.3%)及び 136 名(55.7%)がアンケートに回答。調査時点の発作消失(1年以上)は 52 名(25%)、精神運動発達遅延は 91%でみられ、30%は発達障害を合併していた。12%は医療的ケアを必要としていた。

- ・ ドラベ症候群患児、ウエスト症候群患児、全国保育園児の 3 者の保育所就園率を比較すると、5 歳以下児では 25.0%、36.8%、42.4%、うち、3 歳未満児は 18.2%、23.7%、35.1%と低率である。

- ・ てんかんを理由として、通園児の約 2-4 割で入園拒否、約 1-2 割で退園、また、非通園児でも入園拒否や入園非希望を認め、それらは、発達遅滞あるいは発達障害を理由としたものよりいずれも高率であった。
- ・ 医療的ケアがある患者においては、現状では保育所への入園が極めて困難である実態を認めた。
- ・ 保育所への入通園の条件や制限については、ドラベ症候群及びウエスト症候群の両患者に認めるものの、前者では約 7 割、後者では約 2 割と大きな違いを認め、前者では通園時間制限、園内・園外活動制限、保護者同伴・待機、送迎バス利用不可がいずれも高率であった。その要因として、てんかん発作の頻度や程度が影響している可能性が示唆された。ドラベ症候群の患者においては、環境、運動、感染症等による体温上昇により、てんかん発作が高率に誘発されるため、環境温、運動量等に配慮が必要な園内・園外活動が制限されるのみならず、集団生活による感染症の反復も問題となる。
- ・ 保育所における抗てんかん薬への対応については、ドラベ症候群及びウエスト症候群の両患者において、定時内服の対応不可を 1-2 割、発作時坐剤頓用の対応不可を約 2-4 割に認めた。
- ・ 保育所への通園経験のない患者においては、ドラベ症候群及びウエスト症候群の両患者の約 6-8 割が通園を希望しておらず、その理由として、てんかん、発達遅滞、発達障害、医療的ケアの他、約 7-8 割が療育施設通園を挙げている。多くの患者で保育所か療育施設かの二者択一を迫られている現状が示唆される。
- ・ ドラベ症候群とウエスト症候群の両患者の保護者では、母親において、約 7-9 割で就業への影響があり、就業率は約 5 割から約 2-3 割への低下、常勤率も約 3-4 割から 1 割未満への低下を認め、いずれも低率となっていた。
- ・ 今後は、乳児期発症難治性てんかんにおける保育所就園及び保護者就業についての全国規模の実態調査を行う予定である。

(てんかん研究 2018;36:42-51)

資料 5-3

啓発事業など

小児神経セミナー

若手の小児科医，小児神経科医を対象とした小児神経セミナー（分担研究者 齋藤貴志）

日時：2018 年 7 月 19 日-21 日

場所：国立精神・神経医療研究センター 教育研修棟 ユニバーサルホール 1

小児科医 30 名が出席した。

てんかん外科治療と診療連携に関する医師向けセミナー

てんかん診療ガイドライン 2018 を考える会 in 札幌

講演「ガイドライン～脳神経外科医の立場から」（分担研究者 川合謙介）

日時：2018.11.3

場所：京王プラザホテル札幌 2 階エミネンス

第4回薬師寺てんかんセミナー

講演「ガイドライン～脳神経外科医の立場から」(分担研究者 川合謙介)

日時：2018.4.17

場所：自治医科大学地域医療情報研究センター第2第3会議室

第3回 Neurology Conference in Oyama

講演「てんかん診療における地域連携の重要性と自治医大てんかんセンターの現状」(分担研究者 川合謙介)

日時：2018.5.9

場所：小山グランドホテル相生

滑脳症親の会定例会(第14回)における講演会・相談会

「脳形成異常の基礎と臨床：分子標的治療と新たな原因同定」(分担研究者 加藤光広)

日時：平成30年6月2日

場所：千葉県幕張市

全国各地から34家族、総勢105人が出席した。

医師・教育関係者向けの教育事業

てんかん学研修セミナー(医師対象)

「てんかんの薬物療法」「てんかん食(ケトン食)」(分担研究者 今井克美)

日時：平成31年2月1日～2日

場所 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター 講堂(3階)

教育関係者対象講演

「重い障害のある子のQOLを高めるために～てんかんについて」(分担研究者 今井克美)

日時：2019年1月16日

場所：静岡県立富士特別支援学校会議室

てんかん講演会・セミナー

講演会「てんかんをめぐる最近の話題」(研究代表者 井上有史)

日時：2018.9.21

場所：鳥取市医師会館

てんかん専門職セミナー(専門職対象)

諸種講義(研究代表者施設スタッフ)(分担研究者 今井克美)

日時：平成31年2月14日および平成30年8月3日

場所 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター 講堂(3階)

てんかん学研修セミナー(医師対象)

諸種講義(研究代表者施設スタッフ)(分担研究者 今井克美)

日時：平成 31 年 2 月 1 日～2 日および平成 30 年 9 月 7 日～8 日
場所 国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター 講堂（3 階）

てんかん学研修セミナー（成人科医師対象）
諸種講義（研究代表者施設スタッフ）（分担研究者 今井克美）
日時：平成 30 年 9 月 7 日（金）～8 日（土）
場所：国立病院機構 静岡てんかん・神経医療センター 講堂（3 階）

患者・家族向けの一般公開講座
2018 年度てんかん講座
「子どものてんかん」（分担研究者 伊藤進）
日時：平成 30 年 6 月 24 日
場所：福祉財団ビル（大塚、東京）

2018 年度てんかん講座
「てんかんと食事療法（ケトン食療法）」（分担研究者 伊藤進）
日時：平成 30 年 7 月 22 日
場所：福祉財団ビル（大塚、東京）

総合相談会
「子どものてんかん」（分担研究者 伊藤進）
日時：平成 30 年 10 月 20 日
場所：TMG あさか医療センター（朝霞、埼玉）

第 2 回東京女子医科大学ケトン食療法セミナー（分担研究者 伊藤進）
日時：平成 31 年 2 月 9 日
場所：東京女子医科大学（新宿、東京）

赤ちゃんのてんかんファミリーサポートセミナー
「乳幼児てんかんの診断、治療と日常生活 遺伝子検査から保育所通園まで」（分担研究者 伊藤進）
日時：平成 31 年 3 月 2 日
場所：福祉財団ビル（大塚、東京）

患者・家族会での講演および市民公開講座
第 5 回 glut1 異常症患者会 交流会
講演「GLUT1 異常症・GLUT1 欠損症の 特徴について」（分担研究者 青天目信）
日時：2018 年 7 月 28 日（土）
場所：大阪大学医学部附属病院 14 階会議室

レット症候群とMECP2重複症候群 第5回医学的基礎勉強会

「レット症候群・MECP2重複症候群の診療 てんかんと運動異常、他」(分担研究者 青天目信)

日時:2018.8.26

場所:大阪

第4回先天性GPI欠損症患者会

「先天性GPI欠損症(IGD)に対する大阪大学小児科の取り組み これまでとこれから」(分担研究者 青天目信)

日時:2018.12.08

場所:大阪大学医学部附属病院14階会議室

てんかん医療に関する啓発

てんかん県民公開講座「脳と心の病気～気を失うことがあった、奇妙な行動をした、それは何?～」(分担研究者 小林勝弘)

日時:2018.6.30

場所:岡山コンベンションセンター2F レセプションホール

専門職、患者・家族への啓発

学校・職場・社会で「てんかん」への理解を深めるシンポジウム

- ・ てんかんについて(東京医科歯科大学医学部附属病院 前原健寿先生)
- ・ こどものてんかん(分担研究者 埼玉県立小児医療センター 浜野晋一郎)
- ・ 大人のてんかん(東海大学医学部附属病院 山野光彦先生)
- ・ 女性のてんかん(東京医科歯科大学医学部附属病院 原恵子先生)
- ・ てんかんの治療～外科治療を中心に(東京医科歯科大学附属病院 稲次基希先生)
- ・ てんかんのメンタルケア(東京大学医学部附属病院 谷口豪先生)
- ・ てんかんの新しい治療法(東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科学 宮島美穂先生)
- ・ てんかんQ&A

対象:一般市民

参加者:209名

日時:平成30年7月14日(土)13:30～15:30

場所:東京医科歯科大学M&Dタワー2階 鈴木章夫記念講堂

アンケート調査結果（参加者 209 名中 185 名，89%が回答）

満足度	大いに満足	やや満足	普通	あまり満足していない	満足していない	未回答
	62 名	86 名	21 名	4 名	2 名	5 名
	(34%)	(48%)	(12%)	(2%)	(1%)	(3%)
わかりやすさ	とてもわかりやすかった	まあわかりやすかった	普通	ややわかりにくかった	わかりにくかった	未回答
	66 名	80 名	20 名	9 名	4 名	1 名
	(37%)	(44%)	(11%)	(5%)	(2%)	(1%)

埼玉県立小児医療センター神経科てんかん教室

「第 28 回てんかん教室」（分担研究者 浜野晋一郎）

- ・ てんかんとおくすり（埼玉県立小児医療センター 代田惇朗先生）
- ・ てんかんと付き合いながら成長していけるように！～年齢にあわせておくすりの管理～（埼玉県立小児医療センター 矢澤早苗先生）

対象：てんかん患児，ならびにその家族，てんかん患児の保育・教育者

日時：平成 30 年 11 月 17 日（土）10:00～12:00

場所：埼玉県立小児医療センター 6 階講堂

対象：てんかん患者・家族，養育者，一般

参加者 59 名（てんかん患児本人・家族 36 名，その他 23 名）

アンケート調査結果

参加回数	1 回目	2 回目	3 回目	4 回目	不明
	36	7	5	1	1
講義の満足度	とても満足	満足	普通	満足できない	まったく満足できない
	19	21	9	1	0
講義の理解度	十分に理解できた	理解できた	普通	あまり理解できなかった	全く理解できなかった
	22	25	3	0	0

埼玉県立小児医療センターTSC（結節性硬化症）ボード

- ・ 結節性硬化症診療ガイドライン in SCMC 試案の検討（試案提示，埼玉県立小児医療センター 遺伝科 大場大樹先生；司会 分担研究者 埼玉県立小児医療センター神経科 浜野晋一郎）

対象：埼玉県立小児医療センター内の結節性硬化症診療に関わる医師，地域連携センター職員

参加者：合計 18 名

日時：平成 30 年 5 月 23 日（水）16:30～17:30

場所：埼玉県立小児医療センター6 階ミーティングルーム

埼玉 TSC 医療連携セミナー ～結節性硬化症診療連携に向けて～

- ・ 小児病院における結節性硬化症診療の課題と成人期診療移行を見据えた TSC ボード構想（分担研究者 埼玉県立小児医療センター 浜野晋一郎）

- ・ 獨協医大埼玉医療センターにおける TSC ボード開設：泌尿器科の立場より（獨協医大埼玉医療センター 泌尿器科 宋 成浩先生）
- ・ 結節性硬化症の治療戦略 -診療連携の実際-（聖隷浜松病院小児神経科 岡西 徹先生）

対象：結節性硬化症診療に関わる医師（大学病院，総合病院等の勤務医，開業医）

参加者：27名

日時：平成30年6月22日（水）19:00～20:30

場所：大宮パレスホテル4階会議室

第52回日本てんかん学会学術集会，マラソンレクチャー7

『トランジションと成人期のQOLを考えたてんかん診療』

（分担研究者 埼玉県立小児医療センター神経科 浜野晋一郎）

対象：てんかん診療に関わる小児科，精神科，神経内科，脳神経外科の開業医，勤務医，研究者

参加者：およそ200名以上

日時：平成30年10月26日（木）14:00～15:00

場所：パシフィコ横浜会議センター 第4会場304室

小児科疾患のQOLを考える会～てんかんのトランジションを考える～

- ・ さいたま市立病院におけるトランジションの課題（さいたま市立病院 小児科 下山田素子先生）
- ・ 小児期発症てんかんとてんかんにおけるトランジションの現状と課題（さいたま市民医療センター 小児科 野田あみず先生）
- ・ トランジションを受け入れる側からのお願いしたい MUST～てんかん診療ガイドライン2018を踏まえて～（おちあい脳クリニック 落合卓先生(脳神経外科医)）
- ・ てんかん・重心のトランジション～当センターの現状～（自治医科大学附属さいたま医療センター 神経内科 崎山快夫先生）
- ・ 総合討論（司会；埼玉県立小児医療センター神経科 浜野晋一郎）

対象：小児科，精神科，神経内科，脳神経外科の開業医，勤務医

参加者：20名

日時：平成30年11月15日（木）19:30～21:00

場所：大宮ソニックシティ 905会議室

患者家族会での啓発

ウエスト症候群患者家族会

「ウエスト症候群：予後を考える」（分担研究者 高橋幸利）

日時：2018年5月27日

場所：東京

講演に参加した43家族113人を対象に、疾病に対する理解やかかえる問題などの状況を、自己記載によるアンケートで調査を行った。医療関係者1名を含む39名がアンケート調査に協力、母親26名（66.7%）、父親12名（30.8%）が回答した。参加者が関係する患者は1-3歳が60.0%を占め、発病後数年未満の若い患者の家族が主体となっていた。

- ・ 専門医などからWest症候群の診断を告げられた時、疾患を理解するためにインターネット情報を利用する人が91.9%と多く、次に診断を告げた医師に質問する人が89.2%であった

が、診断医に質問できない人が10.8%存在した。家庭医を頼る家族は極めて少ない。

- ・ 診断を告げられた時には、患者家族は発達予後（92.1%）、発作予後（89.5%）を心配する人が多かった。
- ・ 発病後数年経過した最近では、患者家族は発達予後（89.5%）、就労（86.8%）を心配する人が多かった。
- ・ 医療費助成では、こども医療や小慢を使っている人が多く、システムを知らない患者家族はなく、十分浸透している。
- ・ 講演は、てんかん発作予後の多様性、発達予後の多様性、治療法の多様性、治療エビデンスの乏しい現実を理解するのに有用であった。

以上より、稀少てんかんは難病となることが多く、診断時には不安を抱えてインターネット情報などにアクセスする患者家族が多く、難病情報センターなどの信頼できるHPへの誘導が必要であり、診断する専門医からの説明の中でHPの存在などを周知してもらおうのが望ましいことがわかった。

スタージウェーバー家族会総会の開催

第4回スタージウェーバー家族の会総会における講演

「皮膚血管腫病態について」（分担研究者 川上民裕）

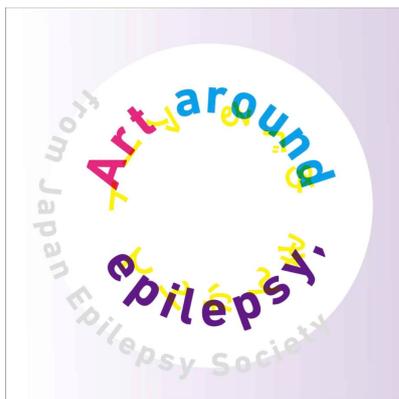
日時：2018.3.25

場所：順天堂大学医学部 10号館

大人22名・中小子供17名が参加

てんかんのある人のアートの記録

京都大学・静岡てんかん神経医療センター（分担研究者 池田昭夫）



産学連携教育セミナー

近畿成人てんかんセミナー

「てんかんの病歴聴取」（分担研究者 池田昭夫）他

日時：2018.10.6

場所：KDX 新大阪ビル TKP ガーデンシティ新大阪 6F

てんかんセンター会議

第7回 愛知医科大学てんかんセンター会議

・症例報告(傍シルビウス裂症候群に伴うてんかん、ECSWSの診療経過、自閉症を伴う成人移行期てんかんの成人科移行)(分担研究者 奥村彰久)

日時:2018年5月7日 18時

場所:愛知医科大学小児科カンファランス室

患者・保護者・医療従事者向けの講演会

Epilepsy Forum in Kumamoto

「難治性てんかんの診療連携」(分担研究者 白石秀明)

日時:2018.5.17

場所:ANAクラウンプラザホテル熊本ニユスカイ 6F

備後てんかんを考える会

「小児てんかんの診療と医療連携」(分担研究者 白石秀明)

日時:2018.8.31

場所:福山労働会館みやび 2F

第41回てんかん基礎講座

「てんかんとはどういう病気か」(分担研究者 白石秀明)

日時:2018.7.24、8.9

場所:大阪商工会議所、ベルサール汐留

第27回 NPO 北海道思春期支援ネットワーク・秋期セミナー

「てんかんという病気の理解・診断・治療」(分担研究者 白石秀明)

日時:2018.9.15

場所:北姓大学北方圏学術センターPORTO 5F

さっぽろ市民医療公開講座

「てんかんとはなんでしょう?」(分担研究者 白石秀明)

日時:2018.9.9

場所:TKP ガーデンシティアパホテル札幌 2F

市民公開講座およびてんかんアート展(当研究班共催)

パープルデーイベントの一環として開催(分担研究者 本田涼子)

平成31年3月24日

長崎県美術館

市民公開講演会(当研究班主催)

小児のてんかん、成人のてんかん、教育関係者向け講演(分担研究者 青天目信)

大阪市長居植物園

2019年3月24日