

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

稀少てんかんに関する調査研究

研究分担者 本田涼子 国立病院機構長崎医療センター小児科

研究要旨

希少難治性てんかんを全国規模で集積し、疾患登録と観察研究（横断研究、縦断研究）を行う目的で、九州沖縄地区の基幹病院である当院における対象疾患の症例登録を行った。

A．研究目的

H26年度からの研究継続として、希少難治てんかんの全国規模のレジストリ構築のために、九州沖縄地区のコーディネーターとして登録を進める。

B．研究方法

当院てんかんセンターを受診した難治てんかん患者のうち、保護者からの同意が得られた患者について、研究班（JRESG: Japan Rare Epilepsy Syndrome Study Group）のプロトコルに従ってレジストリへの登録を行っている。

（倫理面への配慮）

JRESGの分担研究者である独立行政法人国立病院機構静岡てんかん・神経医療センターにおいて、すでに倫理委員会での厳格な審査が行われ承認されている結果をふまえ、当院における倫理委員会の審査は必要ないという院長の承認を得て研究に参加している。

C．研究結果

長崎医療センターは希少難治性てんかんレジストリに2014年11月から登録を開始した。これまでの累計患者数は83例。男

女比は男性35例、女性48例。うち1例が観察期間中に死亡した（Sturge-Weber症候群、左半球離断術後、死因は敗血症）。

今年度は同意書取得者が7例、同意書取得予定者（口頭での同意済。書面での同意書取得が未）が20例。内訳はWest症候群が2例、ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん（Doose症候群）が2例、Lennox-Gastaut症候群が7例、徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症（ESES）が1例、PCDH19関連症候群が1例であった。また原因疾患としては結節性硬化症が3例、限局性皮質異形成（FCD）が2例、神経細胞異動異常症5例（脳室周囲異所性灰白質：1、滑脳症：2、多小脳回：1、傍Sylvius裂症候群：1）、脳血管障害（孔脳症）が1例、脳炎後が1例。染色体異常（22q11.2欠失症候群）1例であった。

18例でてんかん外科手術を施行している。脳梁離断術が16例、半球離断術が1例（脳梁離断術後）、焦点切除術が2例であった。発作が消失しているのはそのうち焦点切除を施行した1例と半球離断術を施行した1例、脳梁離断術を施行した1例であり、発作消失率は16.7%と低いが、脳梁離断術が圧倒的に多いこ

とを考えると妥当であると考え

#### D．考察

を行っており、オプトアウトは認められないという判断であったため、同意取得に時間を要して患者登録が進まないという現状があった。この点につき改めて必要性や他施設の状況を倫理委員会へ事前説明を行った結果、再検討の対象となったため、今後は稀少難治てんかんに関する調査研究についてはオプトアウト形式での倫理委員会への再申請を行う予定。また臨床病像に関する多施設共同研究、死因に関する横断研究についても同様にオプトアウト形式による同意取得を同時に申請予定である。

#### E．結論

今年度は紙面による同意取得がすすまずレジストリへの患者登録が進まなかったが、次年度早々にオプトアウト形式へと移行を予定しており、積極的に登録を進めていく方針である。

また、CDKL5遺伝子関連てんかんについては指定難病登録にむけて他研究班や患者会と協力しながら情報収集を継続していく。

#### F．健康危険情報

なし

#### G．研究発表

##### 1. 論文発表

Baba H, Toda K, Ono T, Honda R, Baba S. Surgical and developmental outcomes of corpus callosotomy for West syndrome in patients without MRI lesions. *Epilepsia*. 2018;59;2231-39.

##### 2. 学会発表

本田涼子. 結節性硬化症の診療～小児科医の立場から～. 長崎TSCセミナー. 2018.5.24. 長崎.

本田涼子, 渡邊嘉章, 小野智憲, 戸田啓介, 安忠輝, 田中茂樹, 馬場啓至. 第60回日本小児神経学会学術集会. 2018.5.31. 幕張.

本田涼子. 結節性硬化症に伴う上衣下巨細胞性星細胞腫 (SEGA) のマネジメント～内科的な立場から～. 第46回日本小児脳神経外科学会. 2018.6.8. 東京.

本田涼子. てんかん、そして発達障害. 第27回東京子どものメンタルヘルス研究会. 2019.7.30. 東京.

本田涼子. 小児のけいれん性疾患の診断と治療. 2018.9.7. 大分.

本田涼子, 小野智憲, 渡邊嘉章, 戸田啓介, 安忠輝, 田中茂樹, 馬場啓至. 難治てんかんと発達障害の外科治療と発達予後. 第52回日本てんかん学会学術集会 (横浜). 2018.10.25. 横浜.

本田涼子, 仲村貞郎. 全般てんかんか部分てんかんか. 第52回日本てんかん学会学術集会 (横浜). 2018.10.25. 横浜.

てんかん～発作と発作時脳波をみてみよう～本田涼子. モーニングセミナー2 第48回日本小児神経学会小児神経学セミナー. 2018.11.23. 大阪.

Prognostic Factors for Seizure Control after Corpus Callosotomy for Children with Intractable Epilepsy. R Honda, T, Ono, Y. K. Toda, Y. Watanabe, T. Yasu, S. Tanaka, H. Baba. *Surgery, Pediatrics* 72th AES annual meeting 2018. 2018.12.1. New Orleans.

#### H．知的財産権の出願・登録状況

( 予定を含む。 )

##### 1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし