

筑後地区における稀少てんかんに関する研究

研究分担者 松石 豊次郎 久留米大学高次脳疾患研究所 客員教授

研究要旨

久留米市を含む筑後地区における稀少てんかんの実態を把握するため、久留米大学小児科に稀少てんかん患者さんを集めて外来通院患者、入院患者の登録をおこなう。更に、Rett症候群の登録を重点的におこなう。

研究協力者

弓削康太郎、七種朋子、今城 透：聖マリア病院小児科  
須田正勇：久留米大学小児科

た保護者で、十分なインフォームドコンセントが得られた者のみを対象とする。世界医師会ヘルシンキ宣言、臨床研究、疫学研究に関する倫理指針を遵守し、個人情報に関して十分な配慮を行う。

A．研究目的

筑後地区の中核病院である久留米大学に稀少てんかん患者さんを集めて過去2年間の患者登録を進める。久留米大学の倫理委員会の承認も得られ、平成30年4月～平成31年4月以降に、新規で入院加療、通院された患者さんの登録もおこない筑後地区の患者発生の実態を明らかにする。

B．研究方法

過去1年半の間、久留米大学外来通院中、入院患者の中から稀少難治性疾患の対象となっている疾患の患者さんの登録をおこなう。筑後地区の詳細な実態把握のため、聖マリア病院小児科に協力してもらい、正確な実態の把握を試みる。

（倫理面への配慮）

本研究は、研究対象が発達期である児童が主体である事を十分に配慮し、信頼関係が構築された患者さんの両親、養護者に研究参加への申し込みをおこなう。研究の趣旨、内容が理解でき

C．研究結果

久留米大学病院を中心に、主にRett症候群の患者さんの登録を進める。また、West症候群、Lennox-Gastaut症候群、太田原症候群、Angelman症候群、結節性硬化症、その他の疾患で登録の重複がないように確認しながら登録を進める。

D．考察

筑後地区では、Rett症候群のてんかん患者さんを多数把握しフォローアップしている。Rett症候群のてんかん患者さんを中心に、他の稀少てんかんの登録も進める。

E．結論

稀少てんかんの登録を進めてゆく。できるだけ、漏れがないよう患者さんの登録を進めてゆく。また二重の登録にならないように情報を共有して進める。

F．健康危険情報

本研究は、通常診療でおこなわれている検査、定期的に発達評価、治療評価などを行うが、被検者に身体的な危険は無く、心理的に有害な影響もない。

## G . 研究発表

### 論文発表

1. Saikusa T, Hara M, Iwama K, Yuge K, Ohba C, Okada J, Hisano T, Yamashita Y, Okamoto N, Saitsu H, Matsumoto N, Matsuishi T. De novo HDAC8 mutation causes Rett-related disorder with distinctive facial features and multiple congenital anomalies. *Brain Dev* 2018;40:406-409.
2. Yuge K, Iwama K, Yonee C, Matsufuji M, Sano N, Saikusa T, Yae Y, Yamashita Y, Mizuguchi T, Matsumoto N, Matsuishi T. A novel STXBP1 mutation causes typical Rett syndrome in a Japanese girl. *Brain Dev.* 2018;40:493-497.
3. Takata A, Miyake N, Tsurusaki Y, Matsuishi T, Matsumoto N. Integrative analysis of de novo mutations in autism spectrum disorders provided deeper insight into disease genes, its biology and drug discovery. *Cell Reports* 2018;22:734- 747.
4. 高橋知之, 弓削康太郎, 松石豊次郎, 山下裕史朗. レット症候群の病態と MeCP2 の多様な役割. 総説 医学・医療の最前線シリーズ-久留米医学会雑誌 .2018 年 頁 1 -8 .
5. Yae Y, Kawano G, Yokochi T, Imagi T, Akita Y, Ohbu K, Matsuishi T. Fulminant acute disseminated encephalomyelitis in children. *Brain Dev.* 2018 Dec 3. pii: S0387-7604(18)30260-2. doi: 10.1016/j.braindev.2018.11.007. [Epub ahead of print]
6. 中村美彩, 河野 剛, 松下美由紀, 八戸由佳子, 横地賢興, 今城 透, 秋田幸大, 大部敬三, 高橋幸利, 松石豊次郎. 早期に免疫修飾療法を開始した Rasmussen 症候群と考えられる 6 歳女児. *日本小児救急医学会雑誌* 2018 ; 17 : 477-481

### 学会、講演、シンポジウム等

1. 予測スコアと脳波所見をもとに早期介入した熱性けいれん重積の 4 例. 口頭、横地賢興, 河野 剛, 八戸由佳子, 秋田幸大, 大部敬三, 松石豊次郎. 第121回日本小児科学会学術集会、2018.4.20 (福岡)
2. 軽症二相性急性脳症に脳底温療法を施行した1歳男児と非施行の3歳女児. ポスター、八戸由佳子, 河野 剛, 横地賢興, 秋田幸大, 松石豊次郎, 大部敬三. 第121回日本小児科学会学術集会 2018.4.20 (福岡)
3. サイトメガウイルス間質性肺炎に伴い肺胞洗浄液中の好酸球増多を認めた5か月男児例. ポスター、堀川洋平, 河野 剛, 越智悠一, 島田 翔, 山内良賢, 吉塚梯子, 松下美由紀, 八戸由佳子, 倉田悟子, 横地賢興, 今城 透, 工藤嘉公, 秋田幸大, 松石豊次郎, 大部敬三. 第121回日本小児科学会学術集会 2018.4.20 (福岡)
4. シクロホスファミドパルスが有効だった NMDA 受容体脳炎の14歳女児. ポスター、八戸由佳子, 河野 剛, 秋田幸大, 松石豊次郎. 第60回日本小児神経学会学術集会 2018.5.30 (千葉)
5. Ghrelin improves dystonia/behavioral dysfunctions with an atypical form of Rett syndrome patient. 口頭、Orimoto K, Matsuishi T, Yuge K, Horike S, Meguro M. 59th Annual Meeting of the Japanese

Society of Neurology 2018.5.26 (Sapporo)

6. グレリンはレット症候群の症状を改善する  
-新規治療法開発の未来への扉-、口頭、松石豊次郎Bio JAPAN 2018.11.9 (横浜)

#### 教育・啓発事業

2019年2月3日、レット症候群の親の会と共同して、東京のオリンピック村でレット症候群の勉強会・合同シンポジウムを開催した。

#### 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

・ PCT/JP2016/062553 (出願日、2016/4/20)、  
発明の名称：グレリンを有効成分として含有するレット症候群(RTT)の予防・治療剤、出願人名、久留米大学

・ 特願2017-545099 (日本指定国移行) (出願日、2018/1/18)、グレリンを有効成分として含有するレット症候群(RTT)の予防・治療剤、出願人名、久留米大学

##### 2. その他 報道等

なし