

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患等政策研究事業）

分担研究報告書

レノックス・ガストー症候群

研究分担者 青天目 信 大阪大学大学院医学系研究科小児科学 助教

研究要旨

レノックス・ガストー症候群は、代表的な難治てんかんの1つである。多彩なてんかん発作と特徴的な脳波異常で規定される疾患だが、診断が必ずしも容易でない場合もあり、国内では疫学調査も行われていない。

本レジストリ事業により、縦断的研究のRES-Cは、平成26年11月から27年11月の13か月間の登録期間に36名の登録がなされた。そしてその後、横断的研究のRES-Rで、平成29年12月までの25か月間で33名、平成31年2月までのさらなる14か月間で13名が登録され、合計82名が登録されている。

登録している病院名と各地域のてんかん専門診療施設を照合することにより、国内の患者の実数を推定可能と考えられた。

A．研究目的

レノックス・ガストー症候群（Lennox-Gastaut 症候群(LGS)）は、代表的な難治てんかんの1つであり、小児期に発症し、多彩なてんかん発作と特徴的な脳波所見で規定される症候群である。有名な疾患で、症状がそろった段階では診断することは可能だが、初期には、時に睡眠時の脳波が必要なこともあり、全例の正確な診断は困難である。疫学研究では、各研究での診断基準が異なることもあり、10歳以下の難治性てんかんの小児では3-10%程度、一般人口では1000人中0.23人程度の有病率と考えられているが、日本国内でのLGSの疫学調査はなされたことがなく、全体像は不明である。

本研究では、稀少難治性てんかんのレジストリに登録されたLGSの登録状況についてまとめた。

B．研究方法

本研究でレジストリに登録されたLGSの患

者について、情報をまとめた。

（倫理面への配慮）

本研究で情報を収集した症例を登録した各病院では、本研究に関する倫理委員会での承認を経ている。

C．研究結果

RES-Rに登録されているLGSの患者については、平成26年11月から平成27年11月までに、RES-Cで登録された患者数は36名であった。その後、平成29年12月時点で登録された患者数は、69名であった。平成31年2月現在で登録された患者数は、82名であった。

D．考察

LGSの患者登録は、RES-Rが開始して25か月で33名が追加され、その後14か月で13名が追加されていた。本研究が、国内の主なてんかん専門施設を網羅しており、LGSは極めて難治のてんかん症候群で、てんかん専門医を受診している可能性が高いことを考慮すると、相当な割合の患者が登録されていると考えられた。今後、登

録している病院と地域ごとのてんかん診療の実情を照合することにより、実際の患者数を、大まかに推定することが可能となると思われる。

E . 結論

LGSの患者は、平成29年12月現在で69名が登録されていた。地理的分布と登録している病院を考慮することにより、LGSの患者数を推測することにつながると考えられた。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

1. 論文発表

1. Itoh M, Dai H, Horike SI, Gonzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, Nabatame S, Okazaki S, Kawawaki H, Ueno N, Goto YI, Kato Y. Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy. *Brain in press*
青天目信。グルコーストランスポーター1欠損症。小児内科 50:772-773,2018

2. 学会発表

1. 西川 由衣, 三牧 正和, 青天目 信, 石井 淳子, 水野 雄太, 佐々木 亜希子, 永井 佳美, 堀江 豪, 佐々木 元, 本村 あい, 小田 洋一郎 . 発作性異常眼球運動から診断に至ったグルコーストランスポーター1欠損症 . 第121回日本小児科学会学術集会 : 18.04.20-22, 福岡 日本小児科学会雑誌 2018;122(2):262

2. 松重 武志, 井上 裕文, 星出 まどか, 岡 桃子, 林 良子, 青天目 信, 長谷川 俊史 . グルコーストランスポーター1欠損症としてフォロー中に白質信号異常を呈した1例 . 第60回日本小児神経学会 : 18.05.31-06.02, 千葉 脳

と発達 2018;50;(Suppl)S312

3. 岩谷 祥子, 下野 九理子, 林 良子, 廣恒 実加, 谷河 純平, 富永 康仁, 青天目 信, 押野 悟, 貴島 晴彦, 大園 恵一 . 結節性硬化症における脳磁場計測による高周波律動の検討 . 第60回日本小児神経学会 : 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)

4. 谷河 純平, 岡本 伸彦, 富永 康仁, 北井 征宏, 青天目 信, 宮武 聡子, 三宅 紀子, 松本 直通, 木下 タロウ, 村上 良子, 大園 恵一 . 先天性GPI欠損症と鑑別を要した症例を含むZTTK症候群の新規3例の検討 . 第60回日本小児神経学会 : 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)

5. 林 良子, 下野 九理子, 廣恒 実加, 岩谷 祥子, 橋 雅弥, 富永 康仁, 青天目 信, 毛利 育子, 押野 悟, 加藤 弘樹, 貴島 晴彦, 大園 恵一, 谷池 雅子 . てんかん原性領域の同定における[11C]-DPA713 PET-CTの有用性についての検討 . 第60回日本小児神経学会 : 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)

6. 中井 理恵, 青天目 信, 林 良子, 谷河 純平, 岩谷 祥子, 富永 康仁, 下野 九理子, 大園 恵一 . MPSI(Migrating partial seizure in infancy)の1例 . 第14回日本てんかん学会近畿地方会 : 18.07.29, 大阪

教育・啓発事業

青天目信 . GLUT1異常症・GLUT1欠損症の特徴について . GLUT1異常症患者会平成30年関西交流会, 2018.7.28. 大阪

青天目信 . 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 . レット症候群支援機構・MECP2患者家族会主催 第5回医学的基礎勉強会, 2018.8.30. 大阪

谷河純平, 青天目信 . 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 . 第4回先天性GPI欠損症患者
会, 2018.12.8. 大阪
青天目信 . てんかんと難病制度, ケトン食 . P
urple Day 2019 . 2019.3.24 . 大阪

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