

厚生労働科学研究費助成金（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 白水洋史 国立病院機構西新潟中央病院脳神経外科 医長

研究要旨

稀少難治てんかんレジストりに登録された視床下部過誤腫症例，血管奇形に伴うてんかん，外傷によるてんかんについて，疫学的背景を明らかにする。

A．研究目的

日本における視床下部過誤腫，血管奇形，外傷によるてんかんの疫学的情報を把握する。

B．研究方法

稀少難治てんかんレジストりに登録（2014年11月～2018年12月）された症例より，視床下部過誤腫，血管奇形，外傷によるてんかんについて，現存する患者の現在の病状や過去の病歴・治療歴を把握する。

（倫理面への配慮）

本研究に当たり，稀少難治てんかんレジストリにおいて採択された倫理基準を基に作成した説明書，同意書を，当院においても倫理委員会へ承認を申請し，承認が得られている。この範疇で，対象患者の登録・研究を行う。

C．研究結果

C-1．視床下部過誤腫

レジストりに登録された視床下部過誤腫によるてんかん症例は，71例となっている。このうち67例が西新潟中央病院の症例である。2018年1月以降，新たに12例が登録されており，この間他施設から1例新たな症例の登録があった。依然として，日本の視床下部過誤腫症例はほぼ西新潟中央病院へ集約されていると言って良い。西新潟中央病院以外の症例も含め，全例で外科的治療が施されている。

C-2．血管奇形，脳血管障害によるてんかん

海綿状血管腫によるてんかんが23例，脳動静脈奇形が10例，もやもや病が1例，その他の脳血管障害によるものが35例，登録されている。2018年1月以降では，海綿状血管腫によるものが9例，その他の脳血管障害によるものが3例追加されており，脳動静脈奇形，もやもや病によるものの新規登録はみられない。

C-3．外傷によるてんかん

30例が登録されている。2018年1月以降の新規登録は，3例にとどまっている。

D．考察

D-1．視床下部過誤腫

視床下部過誤腫は，もともと20万人に1人（Sweden）の発症率というデータがあり，稀少な疾患であることが知られている。また，その薬剤難治性なてんかんの性質から，特殊な外科治療（西新潟中央病院で行われている定位温熱凝固術）が有効であることも知られており，結果的に1施設に多くの症例が集まっている結果となった。新規症例も1施設に限られており，これらのことより，同施設からの疾患概要の報告は，ほぼ国内の視床下部過誤腫の実情を示すと思われる。

D-2．血管奇形（海綿状血管腫・脳動静脈奇形）

今回は、海綿状血管腫によるてんかんの登録症例の増加がみられた。脳動静脈奇形やもやもや病は、それ自体もそれほど多い疾患ではなく、症例の追加はみられなかった。

D-3．その他の脳血管障害によるてんかん

外科治療例も少ないことから、様々な程度の血管障害（脳梗塞や脳出血）が含まれ、外科治療に至るほどの難治度ではない、焦点推定が難しい、等の要因も含まれているかもしれない。脳梗塞や脳出血など、ポピュラーな脳卒中疾患が原因になり得ることから、今後増加していくことが予想され、また登録可能施設の増加により、さらに登録症例の増加が見込まれることも考えられる。

D-4．外傷によるてんかん

外科治療が施行された例が少ないことと、発作消失・年単位の発作が13例(43%)含まれることから、難治度はそれほど高くない可能性がある。一方で、広範な外傷の場合、焦点診断が困難なこともあり、難治例については外科治療も困難であることも予想され、転帰が二極化する可能性も考えられる。

D-5．登録状況

前回報告時からの比較として、対象とした症例群のこの1年間における新規の症例登録は27例である。そのうち半数が視床下部過誤腫によるてんかんであった。

E．結論

一般的な印象としては、血管奇形・血管障害によるてんかんや外傷によるてんかんの方がより一般的で、視床下部過誤腫によるてんかんは極めて稀な疾患で有り、実臨床において遭遇する機会の少ないものである。しかし、このレジストリにおいては、症例登録数については逆の結果となっている。これは、視床下部過誤腫が一施設のセンター化により、症例が集約されており、このような疫学調査に反映されやすく、逆に、より一般的

と思われる血管奇形や血管障害、外傷などは症例が分散しており、限られた施設が参加している研究班からの登録のみでは、日本全体の疫学調査、病態把握は困難である事が予想される。これらの病態のより一層の把握のためには、症例登録の一般化、普及が望まれる。また、視床下部過誤腫のような、極めてまれで、かつ特殊な治療を要する症例は、少施設への集約化により、詳細な病態・疫学研究が可能となることも示唆された。

F．健康危険情報

なし。

G．研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

Shirozu H, Masuda H, Kameyama S. Surgical outcomes of stereotactic radiofrequency thermocoagulation in patients with hypothalamic hamartoma. 12th Asian & Oceanian Epilepsy Congress (2017.6.28- 7.1, Bali, Indonesia)

Shirozu H, Masuda H, Kameyama S. Trans-third ventricular approach of stereotactic radiofrequency thermocoagulation for hypothalamic hamartoma with bilateral hypothalamic attachment. 13th European Congress on Epileptology (2018.8.26- 8.30, Vienna, Austria)

白水洋史, 増田 浩, 伊藤陽祐, 東島威史, 福田真史, 亀山茂樹。視床下部過誤腫に対する適切な治療戦略。日本脳神経外科学会 第77回学術総会(2018年10月10日- 10月13日, 仙台)

白水洋史, 増田 浩, 伊藤陽祐, 東島威史,

福田真史，亀山茂樹。視床下部過誤腫によるてんかんにおける脳波所見の特徴。第48回日本臨床神経生理学会学術大会(2018年11月8日-10日，東京)

Shirozu H, Masuda H, Kameyama S. Special Strategy of stereotactic radiofrequency thermocoagulation using trans-third ventricular approach for hypothalamic hamartoma with attachment to bilateral hypothalamus. American Epilepsy Society Annual Meeting 2018 (2018.11.30-12.4, New Orleans, USA)

白水洋史，増田 浩，伊藤陽祐，東島威史，福田真史，亀山茂樹。再発・残存発作を有する視床下部過誤腫に対する定位温熱凝固術の有用性。第42回日本てんかん外科学会(2019年1月24日-25日，東京)

白水洋史，増田 浩，伊藤陽祐，東島威史，福田真史，亀山茂樹。視床下部過誤腫の臨床像と定位温熱凝固術による治療成績 - 165例における検討。第29回日本間脳下垂体腫瘍学会(2019年2月22日-23日，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。