

希少てんかんに関する調査研究

分担研究者 齋藤貴志 国立・精神神経医療研究センター病院小児神経科 医長

研究要旨

希少てんかんの中で主として乳児のてんかん性脳症、特に早期ミオクロニー脳症、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、片側巨脳症を中心にRES-Rシステムに登録するための準備を中心に研究活動を行なった。二次調査を含め倫理委員会の承認を得て、新たに17例の登録を行った。今後も登録症例数数を増やして行く予定である。

A. 研究目的

希少てんかんを全国規模で集積し、さらに追跡調査を行うことで、個々の医療機関のみでは指定難病の診断基準、重症度分類、診療ガイドラインの見直しを行い、類縁難病の疾患概念の確立、難病医療ケア体制の整備を実施もしくは提言することが本研究班の目的であるが、その中で、主に乳児のてんかん性脳症を中心に、当院の新たな症例を登録する。

B. 研究方法

1) 主として乳児のてんかん性脳症である早期ミオクロニー脳症、大田原症候群、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、West症候群、Dravet症候群、Aicardi症候群、片側巨脳症を中心に、患者情報を診療情報から取得し、匿名化した上、RESRシステムに登録を行う。これにより、希少てんかん症例を全国規模で集積することが可能となる。今年度は、このシステムに参加するために倫理委員会での承認を得ることを目標とした。

2) 本研究班の二次研究であるてんかんの死因に関する横断研究のため、当院でてんかんのため診療を受けた患者のうち、何らかの理由で死亡した患者の診療情報を取得し、RES-Rシステムに登録する。本研究に関しても、倫

理委員会への申請、承認を目標とした。

3) 担当している3疾患（早期ミオクロニー脳症、片側巨脳症）の個票の改定を行う。

（倫理面への配慮）

本年度は、RES-Rシステムへの患者の登録をすすめるために、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に基づいて、研究計画を作成した。対象者からの同意取得に関しては、既存の診療情報の取得し、侵襲を伴わない研究であるため、当センターのホームページに研究計画を公示し、研究参加を拒否する機会を対象者に示すオプトアウト式の同意取得を行うこととした。患者情報は、当センター内で匿名化し、RES-Rシステムには個人情報登録されない。また、研究分担者が対応表を厳重に管理する。てんかんの死因に関する横断研究に関しても同様の倫理的配慮を行い、申請を行った。

C. 研究結果

1) 倫理審査で承認を得て、新たに乳児期発祥のてんかん患者（片側巨脳症等）17例の登録を行った。

2) 倫理審査で承認を得た。現在、対象2例の診療情報を収集しており、今後登録を予定している。

3) それぞれの疾患に関する新たな情報を記入し、改定を行った。

2018年7月20日・東京

D. 考察

倫理委員会の承認が終了したため、研究を遂行できる状態となった。

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし。
2. 実用新案登録 なし。
3. その他 なし

E. 結論

今後は症例の登録を継続し、症例の集積を行う。

F. 健康危険情報

なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Takeguchi R, Haginoya K, Uchiyama Y, Fujita A, Nagura M, Takeshita E, Inui T, Okubo Y, Sato R, Miyabayashi T, Togashi N, Saito T, Nakagawa E, Sugai K, Nakashima M, Saito H, Matsumoto N, Sasaki M. Two Japanese cases of epileptic encephalopathy associated with an FGF12 mutation. Brain Dev. 40(8):728-732, 2018

2) Miyatake S, Kato M, Sawaishi Y, Saito T, Nakashima M, Mizuguchi T, Mitsuhashi S, Takata A, Miyake N, Saito H, Matsumoto N. Recurrent SCN3A p.Ile875Thr variant in patients with polymicrogyria. Ann Neurol. 84(1):159-161, 2018

2. 学会発表等

齋藤貴志 . 小児の外科適応評価 . 第52回日本てんかん学会学術集会 . 2018年10月26日 . 横浜

3. 教育・啓発事業

齋藤貴志 . 小児の神経学的所見の取り方 . 国立精神・神経医療研究センター小児神経セミナー .