

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

希少てんかんに関する調査研究

分担研究者 林 雅晴 淑徳大学看護栄養学部看護学科 教授

研究要旨

希少難治てんかんのレジストリ構築に貢献するため、東京医科歯科大学大学小児科の協力を得て希少てんかん症候群患者の登録を進めた。同時に「結節性硬化症（TSC）」データの取りまとめに関与するとともに、市民公開講座などで難治てんかんと難病制度に関する講演を行った。

研究協力者

水野朋子：東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野

A．研究目的

希少難治てんかんのレジストリ構築に貢献するため、東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野（東京医歯大小児科）と協働し研究を進める。さらに「難病制度とてんかん」について社会での周知をはかる。

B．研究方法

- 1) 結節性硬化症（TSC）を研究班内で分担する。
- 2) 東京医歯大小児科の水野朋子先生に研究協力者として参画してもらい、希少てんかん症候群患者レジストリでの登録作業を進める。
- 3) 一般対象の公開講座などを実施する。

（倫理面への配慮）

「希少てんかんに関する調査研究」の内容変更に関して、2017年東京医科歯科大学倫理審査委員会から承認を受けた。

C．研究結果

1-1 令和元年11月段階で87名の結節性硬化症患者が登録された。てんかん症候群としては「その他の焦点てんかん」が最も多く、次いで「West症候群（點頭てんかん）」（スパズム）が多かった。てんかん発作の頻度については、約1/5の登録例で「発作消失」がみられたが、その他の例では主発作が「日単位」「週単位」で観察された。知的発達障害の合併については、「発作消失」例を中心に「なし」もみられたが、多くの例で中等度以上の障害が確認された。

1-2 厚労省の難治性疾患政策研究事業「神経皮膚症候群」（錦織班）との連携を進めた。

1-3 厚労省の難治性疾患政策研究事業として、日本小児神経学会（JSCN）内「結節性硬化症に伴うてんかんの治療ガイドライン策定WG」においてガイドライン策定を試みた。Clinical Questionを作成、システマティックレビューへの準備を進めている。

2-1 東京医歯大小児科での希少難治てんかんレジストリへの登録を進めた。

2-2指定難病の重症度調査および難病制度の利用に関する調査に協力した。

3 患者、療育・教育関係者向けの公開講座開催では、2018年2/25「市民公開講座 指定難病とてんかん」で「難病制度とてんかん」講演を行った。さらに2019年1/29千葉県立仁戸名特別支援学校で校内研修「てんかんと難治てんかん」を実施しアンケート調査も行った。令和2年3月末までに、千葉県内の他の特別支援学校での同様な企画を模索したが、2019年秋の台風被害、2020年冬の新型コロナウイルス蔓延化のため、中断している。

D．考察

研究班内で分担する結節性硬化症（TSC）については、錦織班やJSCN内WGと連携してガイドライン策定などを実施した。同時に東京医歯大小児科での希少難治てんかんレジストリへの登録を従前通り進めた。また、千葉県内の特別支援学校を対象に「難病制度とてんかん」の周知を図る活動にも着手したが、2019年秋の自然災害、2020年冬の新規感染症蔓延化のため、研究を十分展開できなかった。

E．結論

今後も本研究班内で結節性硬化症（TSC）に関して、諸方面と連携した統括的な研究を進めていきたい。東京医歯大小児科と協働して希少難治てんかんレジストリを継続するとともに、「難病制度とてんかん」について患者、療育・教育関係者向けの公開講座の開催も実施していきたい。

F．健康危険情報

無し

G．研究発表

1. 論文発表

Suzuki T, Kohyama K, Moriyama K, Ozaki M, Hasegawa S, Ueno T, Saitoe M, Morio T, Hayashi M, Sakuma H. Extracellular ADP augments microglial inflammasome and NF- κ B activation via the P2Y₁₂ receptor. Eur J Immunol. 2020;50(2):205-219. 2019 Sep 24. Doi: 10.1002/eji. 201848013.

2. 学会発表

林雅晴. マラソンレクチャー8 メディカルスタッフ教育における「てんかん」. 第53回日本てんかん学会学術集会. 2019, 11.1, 神戸

林雅晴. 特別講演 病理から重症心身障害児者 - 府中療育センターと私. 東京都立府中療育センター開設 50 周年シンポジウム. 2019, 2.16, 府中

林雅晴. 特別講演 てんかんと難治てんかん. 千葉県立仁戸名特別支援学校 学校公開, 2019, 1.29, 千葉 (発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H．知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

無し

2. 実用新案登録

無し

3. その他

無し