

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

レット症候群のてんかんの実態把握と筑後地区における希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希少てんかんの実態を把握するため、久留米大学小児科に希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った。更に、Rett症候群の登録を重点的におこなった。

研究協力者

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

A．研究目的

久留米市を含む筑後地区における、希少難治てんかんの実態を把握する。さらに特にレット症候群の登録をおこなう。

B．研究方法

平成30年4月～令和2年3月までに、新規で入院加療、通院された患者さんの登録を中心におこない筑後地区の患者発生の実態を明らかにする。更にレット症候群の患者登録を進める。

（倫理面への配慮）

本研究は、研究対象が発達期である児童であることを十分に配慮し、信頼関係が構築された患者さんの両親、養育者に研究参加への申し込みをおこなう。研究の主旨、内容が理解できた保護者で、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。遺伝子検査の結果が判明している患者さんもいるため、個人情報の扱いには十分に配慮する。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。

C．研究結果

久留米大学病院を中心に、主にレット症候群の患者さんの登録を進めた。レット症候群は全体登録で36人、また、筑後地区の登録ではWest症候群6人、Lennox-Gastaut症候群1人、その他のてんかん1人であった。重複がないように確認しながら登録を進めた。

RES-Rに合計36症例を登録。過去の臨床評価・重症度評価の4つを3名で試行し実行可能性を検証した。

患者向けの公開講座を3回（年1回）開催した。

D．考察

筑後地区では、レット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。レット症候群のてんかん患者さんを中心に、他の希少てんかんの登録も進めた。

E．結論

筑後地区の難治てんかん患者さんは、久留米大学、聖マリア病院に通院されている方が大多数である。登録漏れが無いが、重複がな

いかを検討して登録をおこなった。2病院間で情報を共有し、システム構築をおこなう事の重要性が認識された。また、我々の特徴である本邦での多くの患者さんの診療実績から、レット症候群の難治てんかんを中心に登録を進めた。レット症候群の新規治療法開発が、世界で25の治験が進行中であり、一部は既に終了している (Helen Leonard, 2017 Nature Review Neurology)。データ登録は、日本での将来の新規治療法開発などにも重要なデータを供与できる可能性がある。

#### 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

Iwama K, Mizuguchi T, Takeshita E, Nakagawa E, Okazaki T, Nomura Y, Iijima Y, Kajiura I, Sugai K, Saito T, Sasaki M, Yuge K, Saikusa T, Okamoto N, Takahashi T, Amamoto M, Tomita I, Kumada S, Anzai Y, Hoshino K, Fattal-Valevski A, Shiroma N, Ohfu M, Moroto M, Tanda K, Nakagawa T, Sakakibara T, Nabatame S, Matsuo M, Yamamoto A, Yukishita S, Inoue K, Waga C, Nakamura Y, Watanabe S, Ohba C, Sengoku T, Fujita A, Mitsunashi S, Miyatake S, Takata A, Miyake N, Ogata K, Ito S, Saito H, Matsuishi T, Goto Y,

Matsumoto N. Genetic landscape of Rett syndrome-like phenotypes revealed by whole exome sequencing. J Med Genet 2019;56:396-407.

doi:10.1136/jmedgenet-2018-105775

#### 学会、講演、シンポジウム等

1. 安西有紀、星野恭子、長尾ゆり、福水道郎、木村一恵、林雅晴、弓削康太郎、七種朋子、伊藤雅之、松石豊次郎 . Rett症候群の重症度スケールを使用した重症度評価 利点と問題点 . 第61回日本小児神経学会学術集会、2019年6月1日、(名古屋)
2. 6. 松石豊次郎、弓削康太郎、織本健司、高橋知之、池田 恭 . Rett症候群のジストニアにグレリンは有効か? -多施設共同研究を目指した評価指標の検討と問題点- . 第34回日本大脳基底核研究会、2019年8月24日(米子)。

#### 教育・啓発事業

レット症候群家族会(さくらんぼ会)会合に出席し講演と相談を行った。2020年2月2日に大阪で親の会と合同のシンポジウム開催。

#### 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