

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究

課題番号 H26-難治等（難）-一般-051

平成26年度～28年度 総合研究報告書

研究代表者 井 上 有 史

平成29（2017）年3月

目 次

I . 総合研究報告	
希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究 井上有史	1
(資料1) 当研究班の研究対象疾患	9
(資料2) 疾患レジストリの進捗状況：疾患登録	12
(資料3) 横断的疫学研究	21
(資料4) 疾患レジストリの進捗状況：縦断研究	31
(資料5) 当研究班が担当している指定難病	36
(資料6) 診断基準 / 重症度分類 / 文書作成状況	37
(資料7) 診断基準	39
(資料8) 指定難病解説文書 (医療従事者向け)	68
(資料9) 重症度分類	71
(資料10) 指定難病解説文書 (一般利用者向け)	75
II . 研究成果の刊行に関する一覧表	76

1. 総合研究報告

希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究

研究代表者 井上 有史 静岡てんかん・神経医療センター 院長

研究要旨

希少難治性てんかん（予備的研究により10万人あたり4人程度と予想される）の多くは乳幼児・小児期にてんかん性脳症を来し重度の発達障害に至るため、適切な診療体制の普及と有効な治療法の開発、および予防が喫緊の課題である。これに取り組むための基礎資料として、希少難治性てんかん症候群（21症候群+）およびその原因疾患（24）につきレジストリを構築して全国規模で症例を集積し、さらに追跡調査を行って、我が国における希少難治性てんかんの病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態に関する疫学的な根拠を得ることとした。

初年度にレジストリを構築し（名古屋医療センター臨床研究センター・臨床研究中核病院）、各施設の倫理委員会の承認を得て、2014年11月1日よりWEB方式の電子的データ収集(Electronic Data Capture, EDC)システムで疾患登録(全体及び疾患分類別の患者数の把握と死亡率の推定を目的)を開始し、現在も継続中である。2017年3月末現在の疾患登録数は1626例であった。発症年齢の中央値は2歳、その他の焦点てんかん(43.7%)、West症候群(13.7%)、海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん(9.8%)、Dravet症候群(5.4%)の順に多く、てんかんの原因疾患では、皮質形成異常による奇形(12.8%)、腫瘍に帰するてんかん(7.8%)、神経皮膚症候群(5.9%)の順であったが、分類にあてはまらないものや不明がもっとも多かった(53.5%)。登録例のうち11人の死亡があった。患者の病態の現状把握および罹病期間と病態の関係を検討するための横断研究登録を2015年11月末までの13ヶ月間行い、1316例の結果を解析した。登録時年齢は中央値 18 歳、罹病期間は中央値 11 年、1歳未満の発症が多く、主発作の頻度は日単位が27.3%もあり、重度の併存症(最重度の知的障害21%、身体所見37%など)を有する例が多かった。外科治療は26.8%で行われていた。さらに、2年間の病態、障害の程度、社会生活状況の推移の把握を目的とした縦断研究登録も終了し、46例を追跡している。1年後の状態が観察されたのは42人であり、登録時に主発作が日単位であった35人のうち17人(48.6%)で消失し、頻度が増加したのは6人(17.1%)であった。発作経過の全体評価では、27人(28.6%)で改善し、悪化は3人(7.1%)であった。全般改善度は、改善が23人(54.8%)、悪化が2人(4.8%)であった。

厚生労働省の指定難病制度に貢献し、22の疾患の疾患概要、重症度分類、臨床調査個人票を作成した。さらに4疾患を指定難病に追加することを提案し、1疾患(進行性ミオクローヌステんかん)は認められた。診断基準は関連学会の承認を得て「診療指標」として公刊し、また、難病情報センターに掲載する医療従事者向けおよび一般利用者向けの難病解説文書の提供、ならびに当研究班が扱った22の指定難病およびてんかんのあるその他の指定難病を一般向けに平易に解説し、利用手続きや情報リソースも掲載した啓発本「てんかんの指定難病ガイド」を制作し、関連機関等に配布した。

研究分担者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名：

大槻泰介 精神・神経医療研究センター脳神経外科部長

須貝研司 精神・神経医療研究センター小児神経科主任医長

小国弘量 東京女子医大小児科教授

廣瀬伸一 福岡大学医学部小児科教授

柿田明美 新潟大学脳研究所神経病理学教授

白石秀明 北海道大学病院小児科講師

中里信和 東北大院医てんかん学分野教授

山本 仁 聖マリアンナ医科大学小児科教授

白水洋史 西新潟中央病院脳神経外科医長

高橋幸利 静岡てんかん・神経医療センター副院長

永井利三郎 プール学院大学教育学部教授

小林勝弘 岡山大学病院小児神経科教授

馬場啓至 長崎医療センター脳外科部長

本田涼子 長崎医療センター小児科医師

池田昭夫 京都大学大学院てんかん学教授

奥村彰久 愛知医大小児科教授

浜野晋一郎 埼玉県立小児医療センター神経科部長

加藤光広 昭和大学医学部小児科講師

菅野秀宣 順天堂大学脳神経外科准教授

渡辺英寿 自治医科大学大学院脳外科教授

川合謙介 自治医科大学脳神経外科教授

小黒恵司 自治医科大学大学院脳外科准教授

松尾 健 NTT 東日本関東病院脳神経外科医長

林 雅晴 東京都医学総合研究所神経病理学分野長

松石豊次郎 聖マリア病院小児総合研究センター

今井克美 静岡てんかん・神経医療センター

臨床研究部長

酒井規夫 大阪大学大学院小児科准教授

青天目 信 大阪大学大学院小児科助教

岡本伸彦 大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科部長

齋藤明子 名古屋医療センター臨床研究センター臨床疫学研究室室長

嘉田晃子 名古屋医療センター臨床研究センター生物統計学研究室室長

研究協力者（主任研究者分）氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名：

池田浩子 静岡てんかん神経医療センター小児科医長

池田 仁 静岡てんかん神経医療センター神経内科医長

臼井直敬 静岡てんかん神経医療センター脳神経外科医長

A．研究目的

希少難治性てんかんの多くは乳幼児・小児期にてんかん性脳症を来し発達を重度に障害するため、適切な診療体制の普及と有効な治療法の開発および予防が喫緊の課題である。

前研究班「乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究」（平成21～23年度）で東アジアの14施設で難治小児例を集め、臨床特徴を調査した(Oguni et al, Brain Development 2013; 35: 786-92)。多くの症例で、発達が重度に障害されていた。さらに317人を追跡したところ、3年後の発作消失率は外科治療群で52.4%、薬物治療群で15.7%であり、発達予後も外科治療群で有意に良好であった(Otsuki et al, Brain & Development, 2016)。

このように適切な診断と治療選択が極めて重要であるため、希少難治性てんかんの疾患概念

と診断基準及び診療マニュアルを作成し(稀少難治てんかん診療マニュアル、診断と治療社、東京、2013)、予備調査を行なった結果、10万人あたり4人程度の患者数と推定され、国内で数千人規模と予想された。

これらの研究を受け、本研究では、稀少難治性てんかん症候群およびその原因疾患につきレジストリを構築し、全国規模で症例を集積し、さらに追跡調査を行って、我が国における稀少難治性てんかんの病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態に関する疫学的な根拠を得ることを目的とした。

初年度にレジストリを構築し、各施設の倫理委員会の承認を得て、登録を開始し、2年度は可能なかぎり登録数を増やすことに注力し、また横断研究のデータを解析した。3年度はさらに登録を継続し、縦断研究の入力を行い、前方視的研究の中間データを得た。

平成27年1月より開始された指定難病制度に適切に対応するため、指定難病に指定された22の疾患の疾患概要、重症度分類、臨床調査個人票を作成・改訂し、さらに難病情報センターに掲載する医療従事者向けおよび一般利用者向けの難病解説文書を作成・修正し、さらに新たに指定難病として検討すべき疾患について診断基準・重症度等を考慮するとともに、指定難病を医療従事者および一般向けに啓発・解説するガイド本を作成することを計画した。

B．研究方法

1) 研究対象

稀少性、難治性、併存症、日常・社会生活への影響を考慮し、下記の疾患を研究対象とした(資料1)(括弧内は主分担研究者): 早期ミオクロニー脳症(須貝)、大田原症候群(小林)、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん(須貝)、West症候群(小国)、Dravet症候群(今井)、非進行性疾患のミオクロニー脳症(井上)、ミ

オクロニー脱力発作を伴うてんかん(小国)、ミオクロニー欠神てんかん(井上)、Lennox-Gastaut症候群(永井)、徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症(井上)、Landau-Kleffner症候群(浜野)、進行性ミオクローヌステんかん(池田)、海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん(小黒)、Rasmussen症候群(高橋)、笑い発作をもつ視床下部過誤腫(白水)、片側痙攣片麻痺てんかん症候群(浜野)、Aicardi症候群(加藤)、Angelman症候群(今井)、Reitman症候群(松石)、PCDH19関連症候群(廣瀬)、環状20番染色体症候群(井上)。さらに、症候群として認知されていない難治のてんかんを含めるために、その他の焦点てんかん、その他の全般てんかん、その他の未決定てんかんの項目を設けた。

なお、多くの症候群は種々の病因を含み、また稀少で重篤であるにもかかわらず症候群として認知されていないてんかんもあるため、原因別にも登録することを考慮することとした。ただ、原因疾患のすべてを網羅することは不可能であり、また項目が増えれば増えるほど登録時の負担が増えるため、大項目を主とし、細項目は必要最小限とした。その結果、原因疾患の大項目として、神経皮膚症候群(菅野、林、岡本)、皮質発達異常による奇形(加藤、大槻、川合、柿田、奥村)、代謝疾患(酒井、小国、奥村)、変性疾患(池田)、腫瘍(川合)、脳血管障害、低酸素性虚血性疾患、感染症、免疫介在性疾患(高橋)、外傷、その他の原因疾患、遺伝子異常(廣瀬、加藤)、染色体異常(奥村、岡本、酒井)を取り上げ、若干の細項目を含めた。

疾患登録レジストリ/データベースの目的は、臨床研究立案に必要な基礎データを得ることである。臨床研究における経験の豊富な名古屋医療センター臨床研究センターと協議し、患者登録レジストリ/データベースの既知の問

題点を考慮しながら、労力と品質の最適化を検討し、疾患登録、横断研究、前向き観察研究の3つに分離して行い、電子的データ収集(Electronic Data Capture, EDC)システムを用いることとした(斎藤)。

研究代表施設の倫理委員会の承認を得て研究計画書を確定し(平成26年9月16日)、当該研究の一般向けホームページを作成(<http://www.res-r.com>)(9月18日)、10月中に入力試行、ユーザー登録等をすませ、平成26年11月1日より症例登録を開始した。倫理委員会の承認を得た分担研究施設より順次登録をおこなった。

なお、円滑に登録をすすめるために、症例登録の進捗状況を監視し、著しく登録数が少ないと判断された地域では、各ブロックに配するコーディネータ(北海道:白石、東北:中里、関東甲信越:山本・白水、中部:高橋、近畿:永井、中四国:小林、九州沖縄:本田)により登録推進の啓発を重点的に行い、また、各学会担当者(てんかん学会:須貝、小児神経学会:小国、神経学会:池田、脳神経外科学会:川合)、既存のてんかん診療ネットワークや患者団体等との連携(井上)を活用して登録を推進することとした。ホームページ(<http://www.res-r.com>)を作成して、研究者間で情報共有し、また、研究の進捗と成果を公開した。

疾患登録は全体及び疾患分類別の患者数の把握と死亡率の推定を、横断研究は患者の病態の現状把握および罹病期間と病態の関係の検討を、縦断研究は2年間の病態、障害の程度、社会生活状況の推移の把握を目的とした。研究期間は、疾患登録は2017年3月まで、横断研究は2015年11月まで、縦断研究では2015年11月までに登録された新規症例/診断移行症例を登録後2年間追跡する。

疾患登録は継続中である。死亡の解析は2016年11月までの登録例を用いて実施する。横断研

究の登録は2015年11月末に終了し、解析に付した。縦断研究は2016年度末に1年後のデータを用いて状況把握のための中間集計を行い、最終解析は2年後の観察を終了しデータ固定を行った後に実施する(嘉田)。なお二次調査を行うことも検討した。

2) 倫理面への配慮

世界医師会ヘルシンキ宣言および人を対象とする医学系研究に関する倫理指針を遵守し、各実施医療機関に設置する倫理審査委員会(もしくは審査を委託している倫理審査委員会)での承認後、各実施医療機関の長の許可を得て実施している。

当研究では、既存資料(カルテ等)から病歴・検査データ等を収集し、新たな検査を行うことはない。文書で研究の趣旨を説明し、登録内容や登録方法、登録にあたっての危険性や不利益、費用、情報の使用法、保存、報告、同意しないことによる不利益がないこと、同意を撤回できる権利の保証について説明し、同意書への署名を求める。知的障害等により同意能力がないと客観的に判断される場合、15歳未満の場合には代諾者(当該被験者の法定代理人等、被験者の意思及び利益を代弁できると考えられる者)から同意を取得し、筆記が困難な場合には代筆者により署名を得る。同意撤回書にも同様の署名を得る。同意書は医療機関に診療録とともに保管する。説明文書改訂にあたっては倫理委員会の承認を得る。被験者の個人情報については連結可能匿名化し、漏洩することのないよう厳重に管理し、全ての入力データは送信する際に暗号化されている。

C. 研究結果

1) 疾患登録

すべての希少難治てんかん症候群(対応する原因疾患を含む)につき、疾患登録を進めている。2016年3月現在、1626例が登録されている。

2016年11月30日時点での途中解析では(資料2、嘉田)、症例数1566例の性別は男52.1%であり、発症年齢の中央値は2歳(0-74歳)、もっとも多いのは1歳未満であった(36.4%)。登録住所は、静岡県、東京都、神奈川県、埼玉県、愛知県の順であった。24の症候群それぞれに登録があり、症候群別の人数は、その他の焦点てんかんが685人と最も多く(43.7%)、次にWest症候群(點頭てんかん)が214人(13.7%)、海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかんが153人(9.8%)、Dravet症候群74人(5.4%)であった。海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかんやその他の焦点てんかん、Lennox-Gastaut症候群では比較的年長者が多かった。てんかんの原因疾患は、皮質発達異常による奇形が200人(12.8%)、腫瘍に帰するてんかんが122人(7.8%)であったが、分類にあてはまらないものや不明が838人(53.5%)と多かった。外傷に帰するてんかんでは年長者が多かった。その他の焦点てんかん、その他の全般てんかん、Lennox-Gastaut症候群やWest症候群では原因疾患が多岐にわたっていた。登録例のうち11人の死亡があった。

2) 横断研究

平成26年11月から平成27年11月末までの13ヶ月間に登録された症例での横断的疫学研究を解析した(資料3)。

症例数は1316例であった。登録時年齢は中央値18歳(範囲0~80歳)、罹病期間は中央値11年(範囲0~62年)であった。発症年齢、性別、住所や症候群診断、原因疾患は、上記の疾患登録とほぼ同じである。

登録時の主発作型は複雑部分発作が445人(33.8%)、スパズムが193人(14.7%)、強直が138人(10.5%)、強直間代発作が119人(9%)、部分運動/感覚発作が116人(8.8%)であった。発作の頻度は日単位(発作が日に1回以上)が359人(27.3%)と最も多く、月単位以上が63%であった。発作消失は249人(18.

9%)であった。併存する発作型では複雑部分発作と二次性全般発作が多かった。発作の誘因では熱関連がもっとも多かった。

脳波検査では87%で異常があり、焦点性棘波がもっとも多く、遅棘徐波、ヒプスアリスミアも100人以上でみられた。神経画像検査では65.6%で異常所見がみられた。

薬物治療は1282人(97.4%)が行っており、ACTHは150人、ステロイドパルス19人、食事療法も49人で行われていた。外科治療は353人(26.8%)で行われ、もっとも多いのは病変切除あるいは脳葉切除/離断(208人)であり、ついで脳梁離断(50人)、定位脳手術(46人)で、多葉切除/離断も37人で行われていた。77人で2回以上の手術が行われていた。

併存症では、知的障害が多くみられ、最重度がもっとも多かった(21%)。自閉症スペクトラム障害は232人(17.6%)でみられ、ついで記憶障害が多かった(70人)。身体所見/神経学的所見は37%でみられ、ねたきりの患者が147人、四肢麻痺が127人、失調91人、未頸定が65人と重度の障害が少なくなかった。精神症状は12.9%でみられ、人格・行動・情緒の障害、睡眠障害が多かった。

生活状況では、生活介護が必要な人が109人、特別支援学校・級には300人が在籍し、76人が障害就労していた。72.8%が何らかの医療・福祉制度を利用していた。

3) 縦断研究

平成26年11月から平成27年11月末までの13ヶ月間に登録された症例のうち、新規に発症した希少難治てんかんまたは新たな診断名に移行した対象者について縦断的観察研究に登録した。解析対象者数は46人であり、West症候群が31人(67.4%)、その他の焦点てんかんが8人(17.4%)と多かった。原因疾患は、皮質形成異常による奇形が9人(19.6%)、分類にあてはまらないものや不明が20人(43.5%)であっ

た。1年後の状態が観察されたのは42人であり、各項目の1年間の変化を確認した。主発作の頻度の変化は、登録時に日単位であった35人のうち、17人(48.6%)が消失し、6人(17.1%)において頻度が増加した。発作経過の全体評価では、改善が27人(28.6%)、不変が11人(26.2%)、悪化が3人(7.1%)であった。全般改善度は、改善が23人(54.8%)、不変が16人(38.1%)、悪化が2人(4.8%)であった(資料4)。

4) レジストリの問題点と展望

レジストリのアクセスはインターネットを使用していることにより利便性がよく、入力是比较的スムーズに行われ、重複などのトラブルはほとんどなく、研究班が構築した登録システムは優れていることが実証された(今井、斎藤)。

レジストリをすすめるにあたっては、同意取得にタイミングと時間を要すること、症候群によっては患者側の動機付けを得られにくい、基幹施設では受診回数が限られているため機会を逃すことがある、などの点が指摘され、登録法を工夫する必要がある(本田、高橋、浜野)。一方、専門医療機関以外で、あるいは専門医療機関が乏しい地域でレジストリがほとんど行われていないことに鑑み、医療連携システムの構築が急がれること、遠隔テレビ会議システム等を用いた連携の取り組みを強化して、登録システムの拡大の方策を考える必要があることも指摘された(大槻、中里)。

縦断研究の登録は少なかった。そもそも希少であるゆえもあるが、基幹施設ではほぼ全例が紹介患者あるいは術後の患者などで、新規に診断される患者がいなかったことが問題であり、これは当初より予想された問題であった(白水)。

参加施設がレジストリデータの利用を行い、解析できることで、レジストリの有用性は高まり、また、二次調査を行う基盤となる。さらに貴重なデータベースを活用して、臨床研究/治

験や基礎・臨床の橋渡し研究に有効に活用することが可能である(池田)。また、次世代シーケンサーによる遺伝子解析キーステーションの構築(廣瀬)、病理組織診断との連携(柿田)も行われつつある。

4) 指定難病

平成27年1月に改正施行された難病政策に協力し、当研究班が22疾患(資料5)を担当して、疾患概要、診断基準、重症度分類、臨床調査個人票を作成した。当研究班が対象とした指定難病及び類縁疾患のこれらに関する進捗状況は資料6の通りである。

最終の診断基準を資料7に示した。疾患概要・診断基準は、班員でとりまとめた指標を日本てんかん学会ガイドライン委員会の協力を得て検証し、また日本小児神経学会、日本神経学会、日本てんかん外科学会の承認を得て、「稀少てんかんの診療指標」という259頁の本にまとめて出版した(資料8)。なお、この診療指標には、指定難病以外の疾患およびてんかんを部分症状とする関連疾患(指定難病を含む)も含めている。

重症度分類については、精神保健福祉手帳診断書における「G40てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法の障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を組み合わせることにした(資料9)。

さらに難病情報センターに掲載する医療従事者向けおよび一般利用者向けの難病解説文書を作成し提出した。また、てんかんを主症状とする当研究班が扱った22の指定難病およびてんかんのあるその他の指定難病を一般向けに平易に解説し、利用手続きや情報リソースも掲載した56頁の啓発本「てんかんの指定難病ガイド」(資料10)を制作し、全国の関連機関および患者団体等に配布した。

一方、診断基準の作成により正確性が増した反面、非典型例や不典型は指定難病の診断

基準を満たさず、難病制度に該当しないことになり、軽症例も含めて、医療費の助成や研究の進展などの恩恵を受けられない症例が存在することも指摘された（加藤）。

D．考察

我が国における希少難治性てんかんの診療内容を全国規模で、全国的な協力体制の下で、統一されたデータベースで集計したデータは存在しない。希少難治性てんかんの全体像を明らかにし、正確な発症数と病態を把握し、また、そのデータを用いて治療や疾患経過についての研究を大規模かつ円滑に行えるようになることが望まれる。

本研究では、研究者、生物統計家、データマネージャー、システムエンジニアが一同に介してレジストリ/データベースを構築した。症例登録、横断的疫学研究、縦断的観察研究が一度の入力で行えることの利点は大きく、アクセスのよい比較的簡便な負担の少ない入力で登録症例が蓄積した。トラブルはほとんどなく、実用性の高い登録システムである。

登録症例の数を増やし、バイアスを少なくするためには、リクルートを工夫する必要がある。同意取得の方法、各地域ブロックに配したコーディネータの役割、学会や患者会との連携、地域連携システム・ネットワークの推進・利用などについては経験を重ね、今後の課題として検討したい。

入力をすすめていると、列挙した症候群/原因疾患に当てはまらない症例が多いことに気づく。実際、疾患登録・横断研究において、症候群に分類できないてんかん（その他のてんかん）が非常に多く（約50%）、同様に原因分類にあてはまらないものや不明のものも多い（半数以上）。新たな症候群あるいは原因群として包括できるものが多数含まれていると予想された。研究期間内にこれらの症例についての二

次調査はできず、今後の課題である。

横断研究では、登録症例の発症年齢は中央値2歳と非常に早期であった。側頭葉てんかんやその他の焦点てんかんを除くともっと早いと思われる。また発作頻度が非常に多い。発作型ではスパズムや強直発作が多く、脳波異常、画像異常ともに頻度が高い。治療では薬物以外にホルモン治療や食事治療が行われており、また外科治療も多い（26.8%）。併存症では知的障害、特に重度の知的障害の多さが目立ち、自閉症スペクトラム障害や身体障害も多かった。障害の重篤さは生活状況にも影響していた。総じて重度のてんかん、重度の併存障害のある症例が多いことがわかった。

てんかん症候群では、側頭葉てんかんや焦点てんかんを除くと、West症候群、Dravet症候群、Lennox-Gastaut症候群の3症候群が多い。逆にこの3症候群以外は専門施設でも症例数が少なすぎて臨床分析も困難であり、全国規模の本レジストリの継続により今後さらに症例が蓄積して臨床分析が進むことが期待される（小国）。

指定難病については、新たに4つの候補を提案した。異形成性腫瘍、視床下部過誤腫、自己免疫介在性脳炎・脳症、進行性ミオクローヌステんかんである（川合、白水、池田）。このうち進行性ミオクローヌステんかんについては、ラフォラ病、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、良性成人型家族性ミオクローヌステんかんを包含するものとして、平成29年度より指定難病として認められることになった。なお、難病の非典型例や不全型の症例について本レジストリ登録を継続することにより集積し、病像の幅の広がりを検証することは重要な課題である（加藤）。

今後、レジストリを継続することで得られるエビデンスを踏まえ、診療・治療ガイドラインの改訂・普及（学会と連携）、ケアに関する指

針を作成し、医療支援・福祉政策への提言を行うこと、さらにデータベースを活用した治験などの臨床研究の推進、遺伝子キーステーション（廣瀬）や病理診断レジストリ（柿田）とリンクした診断精度の向上、基礎・臨床の橋渡しに協力することは可能であろう。

E．結論

希少難治性てんかんのレジストリ/データベースを構築し、EDCシステムのWEB方式で、平成26年11月1日より登録を開始した。疾患登録は継続しており、13ヶ月の横断研究のデータ(1316例)を解析した。縦断研究には46例を追跡している。

今後さらに登録疾患をすすめ、縦断研究の成果を得て、本研究の目標を達成し、さらに次の研究へとつなげたい。

当研究班が作成に関与した書籍

・日本てんかん学会編（希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究班および日

本てんかん学会ガイドライン作成委員会により共同作成）。稀少てんかんの診療指標。診断と治療社、東京、2017

・稀少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究班。てんかんの指定難病ガイド。日興美術、静岡、2017

F．健康危険情報

報告なし

G．研究発表

別紙（下記）

H．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

資料 1

当研究班の研究対象疾患

研究対象疾患のリスト

- (1). 早期ミオクロニー脳症
- (2). 大田原症候群
- (3). 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- (4). West 症候群（點頭てんかん）
- (5). Dravet 症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）
- (6). 非進行性疾患のミオクロニー脳症
- (7). ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- (8). ミオクロニー欠神てんかん
- (9). Lennox-Gastaut 症候群
- (10). 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- (11). Landau-Kleffner 症候群
- (12). 進行性ミオクローヌステんかん
- (13). 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
- (14). Rasmussen 症候群
- (15). 視床下部過誤腫による笑い発作
- (16). 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
- (17). Aicardi 症候群
- (18). Angelman 症候群
- (19). Rett 症候群
- (20). PCDH19 関連症候群
- (21). 環状 20 番染色体症候群
- (22). その他の焦点てんかん
- (23). その他の全般てんかん

研究対象の原因疾患（研究対象疾患の原因）リスト

1. 神経皮膚症候群：結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群、その他の神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形：片側巨脳症、限局性皮質異形成、神経細胞移動異常症（異所性灰白質、多小脳回・傍シルビウス裂症候群・裂脳症）その他の脳奇形
3. ミトコンドリア病：MELAS、MERRF、KSS、PDHC、Leigh 脳症、呼吸鎖酵素欠損症、mtDNA 枯渇症候群、その他のミトコンドリア病
4. ライソゾーム病：GM1 gangliosidosis、GM2 gangliosidosis、Gaucher 病、Niemann-Pick 病 C 型、Sialidosis、Galactosialidosis、Neuronal ceroid lipofuscinosis、Krabbe disease (globoid-cell leukodystrophy)、Metachromatic leukodystrophy (Arylsulfatase A deficiency)、その他のライソゾーム病
5. ペルオキシソーム病：Zellweger 症候群、新生児型副腎白質ジストロフィー、DBP 欠損症、乳児型 Refsum 病、RCDP、その他のペルオキシソーム病
6. アミノ酸代謝異常症：メープルシロップ尿症、非ケトーシス高グリシン血症、フェニルケトン尿症、高チロシン血症 I 型、ホモシスチン尿症、その他のアミノ酸血症
7. 尿素サイクル異常症：OTC 欠損症、CPS1 欠損症、シトルリン血症 I 型、アルギニノコハク酸血症、アルギニン血症、シトルリン欠損症、その他の尿素サイクル異常症
8. 有機酸代謝異常症：メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、グルタル酸血症 I 型、複合カルボキシラーゼ欠損症、ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症、ケトチオラーゼ欠損症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症、4-ヒドロキシ酪酸尿症、その他の有機酸代謝異常症
9. 銅代謝異常症：メンケス病、その他の銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症：MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、TFP(LCHAD)欠損症、CPT1 欠損症、CPT11 欠損症、TRANS 欠損症、全身性カルニチン欠損症、グルタル酸血症 II 型、その他の脂肪酸代謝異常症
11. クレアチン代謝異常症：GAMT 欠損症、AGAT 欠損症、その他のクレアチン代謝異常症
12. 糖代謝異常症：ガラクトース血症 I 型、フルクトース-1,6-ビスフォスファターゼ欠損症、糖原病 I 型、グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症、その他の糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症：SSADH 欠損症、GABAT 欠損症、異型高フェニルアラニン血症、その他の神経伝達物質異常症
14. ビタミン/補酵素依存症：ピリドキシン依存性てんかん、PNPO てんかん、フォリン酸反応性てんかん、ピオチニダーゼ欠損症、MTHFR 欠損症、その他のビタミン/補酵素依存症
15. その他の代謝障害：Lesch-Nyhan 症候群、アデニロサクシナーゼ欠損症（アデニロコハク酸リアーゼ欠損症）その他の代謝障害
16. 変性疾患：ラフォラ病、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症、脊髄小脳変性症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、良性成人型家族性ミオクローヌステんかん、アルツハイマー病、ハンチントン病、その他の変性疾患
17. 腫瘍：胚芽異形成性神経上皮腫瘍、神経節膠腫、海綿状血管腫、視床下部過誤腫、扁桃体腫大、そ

の他の腫瘍

18. 脳血管障害：脳動静脈奇形、もやもや病、その他の脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患：急性散在性脳脊髄炎、抗 NMDAR 抗体脳炎、抗 VGKC 複合体抗体脳炎、多発性硬化症、その他（難治頻回部分発作重積型急性脳炎を追加）
22. 外傷
23. 上記に当てはまらない原因疾患

なお、交付申請書に記載した、Sturge-Weber 症候群、先天性両側性傍シルビウス症候群、片側巨脳症、限局性皮質異形成、異形成性腫瘍、結節性硬化症、GLUT1 欠損症は、原因疾患のなかに整理した。

資料 2

疾患レジストリの進捗状況

RES-R (疾患登録)

対象疾患 (n=1626)

2017.3.31 現在

早期ミオクロニー脳症	2
大田原症候群	22
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	15
West症候群 (點頭てんかん)	220
Dravet症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん)	86
非進行性疾患のミオクロニー脳症	
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	9
ミオクロニー欠神てんかん	2
Lennox-Gastaut症候群	67
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	24
Landau-Kleffner症候群	1
進行性ミオクローヌステんかん	28
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	155
Rasmussen症候群	10
視床下部過誤腫による笑い発作	59
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	5
Aicardi症候群	8
Angelman症候群	18
Rett 症候群	34
PCDH19関連症候群	7
環状20番染色体症候群	10
その他の焦点てんかん	715
その他の全般てんかん	91
その他の未決定てんかん	38
合計	1626

RES-R (疾患登録)

原因疾患 (n=1626) 2017.3.31 現在

神経皮膚症候群	結節性硬化症	54
	Sturge-Weber 症候群	39
	その他の神経皮膚症候群	10
皮質発達異常による奇形	片側巨脳症	13
	限局性皮質異形成	100
	異所性灰白質	17
	多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症	21
	その他の脳奇形	38
ミトコンドリア病	MELAS	2
	MERRF	1
	KSS	
	PDHC	
	Leigh 脳症	2
	呼吸鎖酵素欠損症	
	mtDNA枯渇症候群	
	その他のミトコンドリア病	1
ライソゾーム病	GM1 gangliosidosis	
	GM2 gangliosidosis	1
	Gaucher病	3
	Niemann-Pick病C型	
	Sialidosis	
	Galactosialidosis	
	Neuronal ceroid lipofuscinosis	
	Krabbe disease (globoid-cell leukodystrophy)	
	Metachromatic leukodystrophy (Arylsulfatase A deficiency)	
	その他のライソゾーム病	
ペルオキシソーム病	Zellweger症候群	
	新生児型副腎白質ジストロフィー	
	DBP欠損症	
	乳児型Refsum病	
	RCDP	
	その他のペルオキシソーム病	

アミノ酸代謝異常症	メープルシロップ尿症		
	非ケトーシス高グリシン血症		
	フェニルケトン尿症	1	
	高チロシン血症I型		
	ホモシスチン尿症		
	その他のアミノ酸血症	2	
尿素サイクル異常症	OTC欠損症		
	CPSI欠損症		
	シトルリン血症I型		
	アルギニノコハク酸血症		
	アルギニン血症		
	シトリン欠損症		
	その他の尿素サイクル異常症		
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症		
	プロピオン酸血症		
	グルタル酸血症I型		
	マルチプルカルボキシラーゼ欠損症		
	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症		
	ケトチオラーゼ欠損症		
	イソ吉草酸血症		
	メチルクロトニルグリシン尿症		
	L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症		
	4-ヒドロキシ酪酸尿症		
	その他の有機酸代謝異常症		
	銅代謝異常症	メンケス病	1
		その他の銅代謝異常症	

脂肪酸代謝異常症	MCAD欠損症	
	VLCAD欠損症	
	TFP(LCHAD)欠損症	
	CPT I欠損症	
	CPT II欠損症	
	TRANS欠損症	
	全身性カルニチン欠損症	
	グルタル酸血症II型	
	その他の脂肪酸代謝異常症	
クレアチン代謝異常症	GAMT欠損症	
	AGAT欠損症	
	その他のクレアチン代謝異常症	
糖代謝異常症	ガラクトース血症I型	
	フルクトース-1,6-ビスフォスファターゼ欠損症	
	糖原病I型	
	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	8
	その他の糖代謝異常症	
神経伝達物質異常症	SSADH欠損症	1
	GABAT欠損症	
	異型高フェニルアラニン血症	
	その他の神経伝達物質異常症	
ビタミン / 補酵素依存症	ピリドキシン依存性てんかん	
	PNPOてんかん	
	フォリン酸反応性てんかん	
	ビオチニダーゼ欠損症	
	MTHFR欠損症	
	その他のビタミン / 補酵素依存症	
その他の代謝障害	Lesch-Nyhan症候群	
	アデニロサクシナーゼ欠損症 (アデニロコハク酸リアーゼ欠損症)	
	その他の代謝障害	2

変性疾患	ラフォラ病	
	歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	1
	脊髄小脳変性症	
	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病	4
	良性成人型家族性ミオクローヌステんかん	4
	アルツハイマー病	
	ハンチントン病	
	その他の変性疾患	3
腫瘍	胚芽異形成性神経上皮腫瘍	11
	神経節膠腫	9
	海綿状血管腫	14
	視床下部過誤腫	59
	扁桃体腫大	7
	その他の腫瘍	24
脳血管障害	脳動静脈奇形	10
	もやもや病	1
	その他の脳血管障害	31
低酸素性虚血性疾患		53
感染症		67
免疫介在性疾患	急性散在性脳脊髄炎	
	抗NMDAR抗体脳炎	2
	抗VGKC複合体抗体脳炎	5
	多発性硬化症	
	その他	23
外傷		26
上記に当てはまらない原因疾患		211
不明		467
原因疾患なし		49
遺伝子異常 (SCN1A)		64
遺伝子異常 (PCDH19)		6
遺伝子異常 (CDKL)		8
遺伝子異常 (KCNT1)		5
遺伝子異常 (上記に該当しない)		69
染色体異常		75

N=1566 による解析

発症年齢 平均 7.69 歳 中央値 2.00 歳 (0-74 歳)

男性 52.1% 女性 47.9%

疾患・症候群名

	N	%
その他の焦点てんかん	685	43.74
West症候群(點頭てんかん)	214	13.67
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	153	9.77
Dravet症候群(乳児重症ミオクロニーてんかん)	84	5.36
その他の全般てんかん	84	5.36
Lennox-Gastaut症 候 群	62	3.96
視床下部過誤腫による笑い発作	59	3.77
Rett症候群	34	2.17
その他の未決定てんかん	33	2.11
進行性ミオクローヌステんかん	28	1.79
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	24	1.53
大田原症候群	22	1.40
Angelman症候群	18	1.15
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	12	0.77
環状20番染色体症候群	10	0.64
Rasmussen症 候 群	9	0.57
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	9	0.57
Aicardi症候群	8	0.51
PCDH19関連症候群	6	0.38
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	5	0.32
非進行性疾患のミオクロニー脳症	3	0.19
ミオクロニー欠神てんかん	2	0.13
Landau-Kleffner症 候 群	1	0.06
早期ミオクロニー脳症	1	0.06

原因疾患

	N	%
不明	464	29.63
上記に当てはまらない原因疾患	374	23.88
皮質発達異常による奇形	200	12.77
腫瘍に帰するてんかん	122	7.79
神経皮膚症候群	101	6.45
感染症に帰するてんかん	65	4.15
原因疾患なし	58	3.70
低酸素性虚血性疾患	53	3.38
脳血管障害に帰するてんかん	40	2.55
外傷に帰するてんかん	27	1.72
免疫介在性てんかん	25	1.60
変性疾患	12	0.77
糖代謝異常症	8	0.51
ミトコンドリア病	6	0.38
ライソゾーム病	4	0.26
アミノ酸代謝異常症	3	0.19
その他の代謝障害	2	0.13
神経伝達物質異常症	1	0.06
銅代謝異常症	1	0.06

死亡 11 死亡率 0.004/人年

新患名	原因疾患	発症時年齢	死亡時年齢
West症候群(點頭てんかん)	低酸素性虚血性疾患	0	1
その他の焦点てんかん	感染症に帰するてんかん	31	40
その他の焦点てんかん	不明	12	36
その他の焦点てんかん	不明	17	34
視床下部過誤腫による笑い発作	腫瘍に帰するてんかん	0	6
Lennox-Gastaut症 候 群	皮質発達異常による奇形	8	21
その他の焦点てんかん	皮質発達異常による奇形	4	16
その他の未決定てんかん	不明	14	43
その他の焦点てんかん	腫瘍に帰するてんかん	11	18
その他の焦点てんかん	ライソゾーム病	0	5
West症候群(點頭てんかん)	皮質発達異常による奇形	0	16

遺伝子検査 未検査 77% 異常あり 11.8% 異常なし 4.3% 不明 7%

	遺伝子検査							
	異常あり		異常なし		不明		未検査	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Aicardi症候群	.	.	1	12.5	2	25.0	5	62.5
Angelman症候群	7	38.9	.	.	1	5.6	10	55.6
Dravet症候群	61	72.6	8	9.5	5	6.0	10	11.9
Landau-Kleffner症候群	1	100.0
Lennox-Gastaut症候群	.	.	4	6.5	5	8.1	53	85.5
PCDH19関連症候群	6	100
Rasmussen症候群	1	11.1	8	88.9
Rett症候群	33	97.1	1	2.9
West症候群	12	5.6	22	10.3	20	9.3	160	74.8
その他の焦点てんかん	19	2.8	14	2.0	43	6.3	609	88.9
その他の全般てんかん	10	11.9	5	6.0	10	11.9	59	70.2
その他の未決定てんかん	10	30.3	1	3.0	2	6.1	20	60.6
ミオクローニー欠神てんかん	1	50	1	50.0
ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん	1	11.1	8	88.9
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	.	.	2	1.3	6	3.9	145	94.8
環状20番染色体症候群	10	100
視床下部過誤腫による笑い発作	3	5.1	.	.	2	3.4	54	91.5
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	1	4.2	4	16.7	3	12.5	16	66.7
進行性ミオクローヌステんかん	11	39.3	2	7.1	3	10.7	12	42.9
早期ミオクローニー脳症	1	100.0
大田原症候群	3	13.6	2	9.1	3	13.6	14	63.6
非進行性疾患のミオクローニー脳症	3	100
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	1	20.0	.	.	1	20.0	3	60.0
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	6	50.0	2	16.7	2	16.7	2	16.7

染色体検査 未検査 79% 異常あり 5.0% 異常なし 11.2% 不明 4.5%

	未検査		異常なし		異常あり		不明	
	N	%	N	%	N	%	N	%
その他の焦点てんかん	606	88.5	38	5.5	14	2.0	27	3.9
West症候群	123	57.5	60	28.0	21	9.8	10	4.7
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	144	94.1	4	2.6	.	.	5	3.3
その他の全般てんかん	58	69.0	8	9.5	13	15.5	5	6.0
Dravet症候群	62	73.8	17	20.2	.	.	5	6.0
Lennox-Gastaut症候群	42	67.7	11	17.7	5	8.1	4	6.5
視床下部過誤腫による笑い発作	56	94.9	3	5.1
Rett症候群	28	82.4	5	14.7	.	.	1	2.9
その他の未決定てんかん	24	72.7	4	12.1	2	6.1	3	9.1
進行性ミオクローヌステんかん	23	82.1	3	10.7	.	.	2	7.1
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	16	66.7	8	33.3
大田原症候群	17	77.3	3	13.6	.	.	2	9.1
Angelman症候群	6	33.3	1	5.6	11	61.1	.	.
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	7	58.3	4	33.3	.	.	1	8.3
環状20番染色体症候群	10	100	.	.
ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん	7	77.8	2	22.2
Rasmussen症候群	9	100
Aicardi症候群	5	62.5	3	37.5
PCDH19関連症候群	2	33.3	3	50.0	.	.	1	16.7
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	3	60.0	1	20.0	.	.	1	20.0
非進行性疾患のミオクローニー脳症	2	66.7	.	.	1	33.3	.	.
ミオクローニー欠神てんかん	1	50.0	1	50.0
早期ミオクローニー脳症	1	100	.	.
Landau-Kleffner症候群	1	100.0

稀少難治性てんかんのレジストリによる横断的疫学研究

Cross-sectional epidemiological study of rare intractable epilepsies
by constructing registry/database

稀少てんかん症候群研究グループ(JRESG)*

目的：稀少難治性てんかんの病態の現状把握、およびそのために構築したレジストリの有用性を検討する。

対象・方法：稀少難治性てんかん症候群 (21症候群+ α) およびその原因疾患 (24) につきレジストリを構築し (WEB方式の電子的データ収集システム)、全国23施設で横断研究登録を2015年11月末までの13ヶ月間行い、1316例を蓄積、解析した。なお、疾患登録および縦断研究は継続中である (概要は図1および表1)。

結果：登録時年齢は中央値18歳 (0-80歳)、女性48%。発症年齢は中央値2歳 (0-74歳)、1歳未満の発症が多く (36%)、焦点てんかんNOS (42%)、West症候群 (13%)、海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん (11%)、Dravet症候群 (6%) の順に多かった (表2)。原因疾患は、不明 (29%) 以外では皮質発達異常 (12%)、腫瘍 (8%) などが多かった。Lennox-Gastaut症候群やWest症候群では原因疾患が多岐にわたっていた (表3)。主発作型は複雑部分発作 (34%)、スパズム (15%)、強直発作 (10%) と続いた (表4)。発作の頻度は月単位以上が63%であった (表5)。誘因の申告は少なかった (表6)。脳波検査では87%、神経画像検査では66%で異常所見がみられた (表7, 8)。外科治療は27%で行われていた (表9, 10)。併存症では知的障害が多くみられ (60%)、最重度がもっとも多かった。自閉症スペクトラム障害は18%でみられた。身体所見は37%でみられ、重度の障害を含んでいた (表11-14)。生活介護が必要な人は8%であった。73%が何らかの医療・福祉制度を利用していた (表15, 16)。

レジストリはアクセスがよく、入力比較的スムーズに行われ、重複などのトラブルはほとんどなかった。ただ、同意取得にタイミングと時間を要すること、患者側の動機付けなどの点で工夫が必要であった。

結論：稀少難治性てんかんの多くは早期発症で重度の障害を併存していた。既知のてんかん症候群以外の症例や原因不明の症例が多かった。登録システムは優れており、全国規模での症例登録が可能であることが実証された。登録症例をもとに、さらなる詳細研究への展開が可能である。

本研究は、厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業)) 稀少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究 (H26-難治等(難)-一般-051) により行われた。

表1 各研究の入力項目

疾患登録	横断研究	縦断研究
担当医名	知的発達障害	生存確認
性別、生年月日*、診察券番号*、イニシャル*	他の発達・認知障害	知的発達障害
初発時住所	神経学・身体所見	他の発達・認知障害
双胎の有無*	精神症状	神経学・身体所見
てんかん症候群名	発作型（主、第2、第3）	精神症状
発症年月日	発作頻度	発作型（主、第2、第3）
原因疾患名	発作の誘因	発作頻度
遺伝子異常の有無	脳波所見	発作の誘因
染色体・アレイ CGH 異常の有無	画像所見	発作経過
経過における死亡の有無	治療歴	脳波所見
	外科治療	画像所見/変化
*二重登録チェックのため。すべてのデータは保存時および送信時に暗号化される。データセンターとの連携は、連結可能匿名化された本研究用の登録番号を用いて行われる。	社会生活状態	治療歴
	利用制度	外科治療
		社会生活状態
		利用制度
		全般改善度

表2 症候群診断

	N	%
Aicardi症候群	8	0.6
Angelman症候群	18	1.4
Dravet症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）	73	5.6
Landau-Kleffner症候群	1	0.1
Lennox-Gastaut症候群	54	4.1
PCDH19関連症候群	6	0.5
Rasmussen症候群	4	0.3
Rett 症候群	22	1.7
West症候群（點頭てんかん）	180	13.7
その他の焦点てんかん	562	42.7
その他の全般てんかん	64	4.9
その他の未決定てんかん	28	2.1
ミオクロニー欠神てんかん	2	0.2
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	7	0.5
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	146	11.1
環状20番染色体症候群	10	0.8
視床下部過誤腫による笑い発作	47	3.6
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	20	1.5
進行性ミオクローヌステんかん	25	1.9
早期ミオクロニー脳症	1	0.1
大田原症候群	21	1.6
非進行性疾患のミオクロニー脳症	3	0.2
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	4	0.3
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	10	0.8

表3 原因疾患

	N	%
その他の代謝障害	2	0.2
アミノ酸代謝異常症	3	0.2
ミトコンドリア病	5	0.4
ライソゾーム病	3	0.2
外傷に帰するてんかん	23	1.8
感染症に帰するてんかん	60	4.6
原因疾患なし	48	3.7
腫瘍に帰するてんかん	103	7.8
上記に当てはまらない原因疾患	328	24.9
神経伝達物質異常症	1	0.1
神経皮膚症候群	78	5.9
低酸素性虚血性疾患	47	3.6
糖代謝異常症	4	0.3
銅代謝異常症	1	0.1
脳血管障害に帰するてんかん	36	2.7
皮質発達異常による奇形	166	12.6
不明	377	28.7
変性疾患	10	0.8
免疫介在性てんかん	21	1.6

表3-2 症候群と原因疾患

Lennox-Gastaut	West症候群	その他の焦点てんかん	その他の全般てんかん	その他の未決定てんかん
1	.	.	.	1
.	.	3	.	.
.	.	3	.	1
.	.	1	.	.
.	1	22	.	.
1	2	48	1	.
1	10	8	5	.
1	.	54	.	.
8	31	55	17	5
.	.	.	.	1
5	14	57	2	.
.	28	15	1	1
.	.	1	1	1
.	.	1	.	.
2	2	33	.	.
4	29	104	3	3
31	62	142	34	16
.	.	1	.	.
.	1	16	1	.

表4 主発作型

	N	%
けいれん重積	8	0.6
その他	12	0.9
スパズム	193	14.7
ミオクローヌス	33	2.5
間代	23	1.8
強直	138	10.5
強直間代	119	9.0
欠神	21	1.6
自律神経	47	3.6
失立	9	0.7
笑い	51	3.9
精神	11	0.8
二次性全般	77	5.9
非けいれん重積	13	1.0
部分運動/感覚	116	8.8
複雑部分	445	33.8

表4-2 2番目の発作型

	N	%
あり	740	56.2
なし	552	42.0
不明	24	1.8
けいれん重積	29	3.9
その他	6	0.8
スパズム	40	5.4
ミオクローヌス	35	4.7
間代	18	2.4
強直	73	9.9
強直間代	72	9.7
欠神	26	3.5
自律神経	31	4.2
失立	17	2.3
笑い	1	0.1
精神	9	1.2
二次性全般	142	19.2
非けいれん重積	6	0.8
部分運動/感覚	67	9.1
複雑部分	168	22.7

表5 主発作の頻度

	N	%
月単位(発作日が月に1~3日)	260	19.8
週単位(発作日が週に1~6日)	213	16.2
日単位(発作が日に1回以上)	359	27.3
年単位(発作日が年に1~11日)	154	11.7
年単位以上(発作日が数年に1日)	81	6.2
発作消失	249	18.9

表5-2 2番目の発作の頻度

	N	%
月単位(発作日が月に1~3日)	122	16.49
週単位(発作日が週に1~6日)	77	10.41
日単位(発作が日に1回以上)	109	14.73
年単位(発作日が年に1~11日)	92	12.43
年単位以上(発作日が数年に1日)	100	13.51
発作消失	240	32.43

表6 主発作の誘因

	N	%
あり	123	9.4
なし	1173	89.1
不明	20	1.5
発熱や入浴	76	
光	16	
パターン等	7	
音	6	
触覚	2	
運動	7	
情動	8	
接触	2	
高次機能	2	
その他	19	

表7 脳波検査所見

	N	%
Not available	3	0.2
異常あり	1129	87.2
異常なし	163	12.6
Suppression-burst pattern	17	
Hypsarrhythmia	100	
Generalized slow spike-wave-complex	118	
Other generalized (poly)spike-wave-complex	67	
Electrical status during slow wave sleep (ESES)	7	
Focal/hemispheric spikes/sharp waves	545	
PLEDs	1	
Other paroxysmal activities	67	
Photoparoxysmal response	5	
No epileptic activities	40	
Abnormal background activities	228	
Fast rhythm	36	

表9 治療内容

	N	%
ACTH	6	0.5
その他	1	0.1
外科治療	12	0.9
食事療法	1	0.1
薬物治療	741	56.9
薬物治療, ACTH	132	10.1
薬物治療, ACTH, その他	9	0.7
薬物治療, ACTH, ステロイドパルス療法	2	0.2
薬物治療, ACTH, ステロイドパルス療法, 外科治療	1	0.1
薬物治療, ACTH, 外科治療	22	1.7
薬物治療, ACTH, 食事療法	16	1.2
薬物治療, ACTH, 食事療法, 外科治療	10	0.8
薬物治療, その他	10	0.8
薬物治療, ステロイドパルス療法	11	0.8
薬物治療, ステロイドパルス療法, その他	1	0.1
薬物治療, ステロイドパルス療法, 外科治療	3	0.2
薬物治療, ステロイドパルス療法, 食事療法	1	0.1
薬物治療, 外科治療	299	23.0
薬物治療, 外科治療, その他	3	0.2
薬物治療, 食事療法	18	1.4
薬物治療, 食事療法, 外科治療	3	0.2

表8 画像検査CT/MRI所見

	N	%
病変あり	845	65.61
病変なし	441	34.24
Not available	30	

表10 外科治療

	N
病変/脳葉切除・離断	208
多葉切除・離断	14
半球切除・離断	23
脳梁離断	50
定位脳手術	46
迷走神経刺激	44
その他	8

表10-2 外科治療

手術回数	N	%
1	273	78.0
2	58	16.6
3	13	3.7
4	3	0.9
5	3	0.9

表11 神経学・身体所見

	N	%
あり	489	37.2
なし	816	62.0
不明	11	0.8
右片麻痺	44	
左片麻痺	46	
両麻痺	18	
四肢麻痺	127	
感覚障害	9	
失調	91	
不随意運動	48	
筋障害	3	
摂食障害	58	
自律神経障害	13	
座位のみ可	41	
ねたきり	147	
呼吸器装着	8	
未予定	65	
その他	63	

表12 知的発達障害

	N	%
なし（正常）	490	37.2
軽度	201	15.3
中等度	157	11.9
重度	177	13.5
最重度	266	21.2
不明	25	1.9

表13 精神症状

	N	%
あり	170	12.9
なし	1085	82.5
不明	61	4.6
幻覚妄想状態	35	
感情障害	35	
神経症性障害	18	
人格・行動・情緒障害	49	
睡眠障害	36	
その他	10	

表14 他の認知発達障害

	N	%
あり	343	26.1
なし	878	66.7
不明	95	7.2
自閉症スペクトラム	232	
ADHD	14	
LD	4	
記憶障害	70	
失語	12	
失行・失認	7	
遂行機能障害	27	
その他	14	

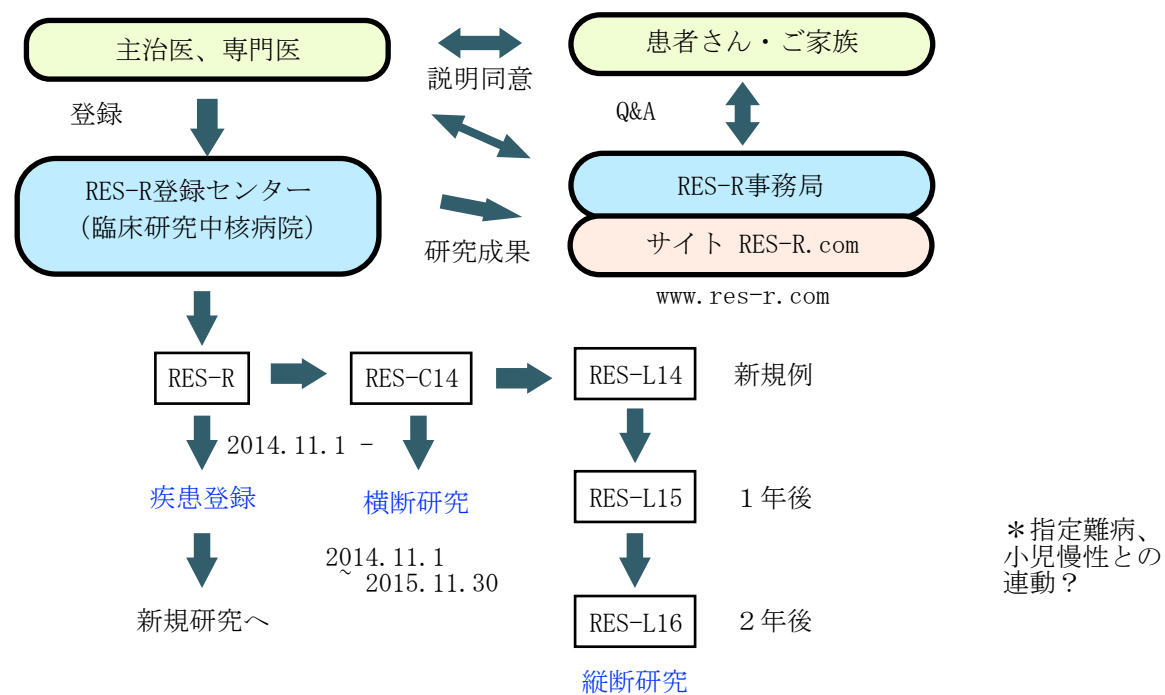
表15 社会生活状況

	N	%
その他	16	1.2
家事（専業主婦含む）	84	6.4
学生（特別支援級・校）	300	22.8
学生（普通）	114	8.7
就学前	250	19.0
就労（障害、パート・アルバイト含む）	76	5.8
就労（普通、パート・アルバイト含む）	194	14.7
就労訓練	35	2.7
生活介護が必要	109	8.3
不明	6	0.5
無職（就労訓練、生活介護と家事（専業主婦含む）以外）	132	10.0

表16 制度の利用

	N	%
制度利用あり	958	72.8
制度利用なし	310	23.6
制度利用不明	48	3.7
小児慢性特定疾患	285	
重度心身障害助成	112	
特別児童扶養手当	202	
特定疾患	13	
療育手帳	339	
精神保健福祉手帳	210	
身体障害者手帳	240	
障害年金	207	
その他	211	

図1 希少てんかんレジストリの概略



* 希少てんかん症候群研究グループ (JRESG)

(代表者)	(施設)	(代表者)	(施設)
井上有史	NHO静岡てんかん・神経医療センター	浜野晋一郎	埼玉県立小児医療センター
須貝研司	国立精神・神経医療研究センター	加藤光広	昭和大学
小国弘量	東京女子医科大学	菅野秀宣	順天堂大学
廣瀬伸一	福岡大学	松尾 健	NTT東日本関東病院
柿田明美	新潟大学脳研究所	林 雅晴	東京都医学総合研究所
白石秀明	北海道大学	松石豊次郎	聖マリア病院
中里信和	東北大学大学院	今井克美	NHO静岡てんかん・神経医療センター
山本 仁	聖マリアンナ医科大学	青天目信	大阪大学大学院
白水洋史	NHO西新潟中央病院	岡本伸彦	大阪府立母子保健総合医療センター
高橋幸利	NHO静岡てんかん・神経医療センター	齋藤明子	NHO名古屋医療センター臨床研究センター
永井利三郎	プール学院大学	嘉田晃子	NHO名古屋医療センター臨床研究センター
小林勝弘	岡山大学大学院	川村哲朗	浅ノ川総合病院
本田涼子	NHO長崎医療センター	荒谷菜海	岩手医科大学
池田昭夫	京都大学大学院	弓削康太郎	久留米大学
川合謙介	自治医科大学	中村賢二	県立延岡病院
奥村彰久	愛知医科大学	鹿島田彩子	東京医科歯科大学

RES-C 遺伝子異常と染色体異常

Gene testing performed for each epilepsy syndrome

	Performed (A)	Not performed (B)	N/A (C)	Performance ratio (A/A+B)
Aicardi syndrome	1	5	2	0.17
Angelman syndrome	7	10	1	0.41
Dravet syndrome	59	10	5	0.86
Landau-Kleffner syndrome	0	0	1	0
Lennox-Gastaut syndrome	4	45	5	0.082
PCDH19 related syndrome	6	0	0	1
Rasmussen syndrome	0	3	1	0
Rett syndrome	32	1	0	0.97
West syndrome	31	131	18	0.19
Other focal epilepsy	27	500	37	0.051
Other generalized epilepsy	11	44	10	0.2
Undetermined or unclassified epilepsy	9	18	2	0.33
Myoclonic absence epilepsy	0	1	1	0
Myoclonic astatic epilepsy	1	6	0	0.14
Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis	1	141	6	0.0070
Ring chromosome 20 syndrome	0	10	0	0
Gelastic seizure associated with hypothalamic hamartoma	3	42	3	0.067
Epilepsy with continuous spike and wave during slow wave sleep	5	13	2	0.28
Progressive myoclonus epilepsy	10	12	3	0.45
Early myoclonic encephalopathy	1	0	0	1
Ohthara syndrome	4	14	3	0.22
Myoclonic encephalopathy associated with non-progressive disease	0	3	0	0
Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome	0	3	1	0
Migrating partial seizures in infancy	8	2	0	0.8

Abnormal results of gene testing for each epilepsy syndrome

	Performed (A)	Abnormal (B)	Normal (C)	Abnormal ratio (B/A)
Aicardi syndrome	1	0	1	0
Angelman syndrome	7	7	0	1
Dravet syndrome	59	52	7	0.88
Landau-Kleffner syndrome	0	0	0	
Lennox-Gastaut syndrome	4	0	4	0
PCDH19 related syndrome	6	6	0	1
Rasmussen syndrome	0	0	0	
Rett syndrome	32	32	0	1
West syndrome	31	10	21	0.32
Other focal epilepsy	27	17	10	0.63
Other generalized epilepsy	11	6	5	0.55
Undetermined or unclassified epilepsy	9	8	1	0.89
Myoclonic absence epilepsy	0	0	0	
Myoclonic astatic epilepsy	1	1	0	1
Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis	1	0	1	0
Ring chromosome 20 syndrome	0	0	0	
Gelastic seizure associated with hypothalamic hamartoma	3	3	0	-
Epilepsy with continuous spike and wave during slow wave sleep	5	1	4	0.2
Progressive myoclonus epilepsy	10	8	2	0.8
Early myoclonic encephalopathy	1	1	0	1
Ohthara syndrome	4	2	2	0.5
Myoclonic encephalopathy associated with non-progressive disease	0	0	0	-
Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome	0	0	0	-
Migrating partial seizures in infancy	8	6	2	0.75

Chromosome testing for each epilepsy syndrome

	Performed (A)	Not performed (B)	N/A (C)	Performance ratio (A/A+B)
Aicardi syndrome	3	5	0	0.38
Angelman syndrome	12	6	0	0.67
Dravet syndrome	15	55	4	0.21
Landau-Kleffner syndrome	0	1	0	0
Lennox-Gastaut syndrome	16	34	4	0.32
PCDH19 related syndrome	3	2	1	0.6
Rasmussen syndrome	0	4	0	0
Rett syndrome	5	27	1	0.16
West syndrome	69	101	10	0.41
Other focal epilepsy	40	498	26	0.074
Other generalized epilepsy	18	42	5	0.3
Undetermined or unclassified epilepsy	5	21	3	0.19
Myoclonic absence epilepsy	1	1	0	0.5
Myoclonic astatic epilepsy	2	5	0	0.29
Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis	2	142	4	0.014
Ring chromosome 20 syndrome	10	0	0	1
Gelastic seizure associated with hypothalamic hamartoma	0	44	3	0
Epilepsy with continuous spike and wave during slow wave sleep	7	13	0	0.35
Progressive myoclonus epilepsy	2	21	2	0.087
Early myoclonus encephalopathy	1	0	0	1
Ohthara syndrome	3	16	2	0.16
Myoclonic encephalopathy associated with non-progressive disease	1	2	0	0.33
Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome	1	2	0	0.33
Migrating partial seizures in infancy	3	6	1	0.33

Abnormal results of chromosome testing for each epilepsy syndrome

	Performed (A)	Abnormal (B)	Normal (C)	Abnormal ratio (B/A)
Aicardi syndrome	3	0	3	0
Angelman syndrome	12	11	1	0.92
Dravet syndrome	15	0	15	0
Landau-Kleffner syndrome	0	0	0	
Lennox-Gastaut syndrome	16	5	11	0.31
PCDH19 related syndrome	3	0	3	0
Rasmussen syndrome	0	0	0	
Rett syndrome	5	0	5	0
West syndrome	69	19	50	0.28
Other focal epilepsy	40	11	29	0.28
Other generalized epilepsy	18	12	6	0.67
Undetermined or unclassified epilepsy	5	1	4	0.2
Myoclonic absence epilepsy	1	0	1	0
Myoclonic astatic epilepsy	2	0	2	0
Mesial temporal lobe epilepsy with	2	0	2	0
Ring chromosome 20 syndrome	10	10	0	1
Gelastic seizure associated with hypothalamic	0	0	0	
Epilepsy with continuous spike and wave	7	0	7	0
Progressive myoclonus epilepsy	2	0	2	0
Early myoclonic encephalopathy	1	1	0	1
Ohthara syndrome	3	0	3	0
Myoclonic encephalopathy associated with non-	1	1	0	1
Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome	1	0	1	0
Migrating partial seizures in infancy	3	0	3	0

資料4

疾患レジストリの進捗状況

RES-L (縦断研究)

発症年齢 平均 3.2 歳 (0-67 歳)

登録時年齢 平均 3.5 (0-67)

男性 25 女性 21

疾患・症候群名

	N	%
West症候群(點頭てんかん)	31	67.39
その他の焦点てんかん	8	17.39
Angelman症候群	1	2.17
Landau-Kleffner症候群	1	2.17
Lennox-Gastaut症候群	1	2.17
その他の未決定てんかん	1	2.17
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	1	2.17
大田原症候群	1	2.17
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	1	2.17

原因疾患

	N	%
不明	11	23.91
皮質発達異常による奇形	9	19.57
片側巨脳症	1	2.17
限局性皮質異形成	3	6.52
多小脳回、傍シル	3	6.52
その他の脳奇形	2	4.35
上記に当てはまらない原因疾患	7	15.22
原因疾患なし	5	10.87
神経皮膚症候群	5	10.87
低酸素性虚血性疾患	5	10.87
外傷に帰するてんかん	1	2.17
感染症に帰するてんかん	1	2.17
腫瘍に帰するてんかん	1	2.17
免疫介在性てんかん	1	2.17

知的発達障害の重症度

	N	%
なし(正常)	12	36.36
軽度	3	9.09
最重度	2	6.06
重度	8	24.24
中等度	4	12.12
不明	4	12.12

その他の発達・認知障害

	N	%
あり	2	4.35
なし	30	65.22
不明	14	30.43

神経学・身体所見

	N	%
あり	27	58.70
なし	16	34.78
不明	3	6.52

四肢麻痺	6
片麻痺	1
両麻痺	1
不随意運動	2
座位のみ可	2
ねたきり	12
未頷定	15

登録時の主発作型

	N	%
スパズム	32	69.57
強直	5	10.87
複雑部分	3	6.52
間代	2	4.35
強直間代	1	2.17
欠神	1	2.17
二次性全般	1	2.17
非けいれん重積	1	2.17

登録時の主発作の頻度

	N	%
日単位(発作が日に1回以上)	36	78.26
週単位(発作日が週に1~6日)	2	4.35
月単位(発作日が月に1~3日)	3	6.52
年単位(発作日が年に1~11日)	2	4.35
発作消失	3	6.52

登録時のCT/MRI 病変

CT/MRI病変		
	N	%
病変あり	30	65.22
病変なし	16	34.78

両側性 11

局在性 7

脳葉単位 3

社会的側面

社会生活状況

	N	%
学生(特別支援級・校)	1	2.17
学生(普通)	2	4.35
就学前	41	89.13
無職(就労訓練、生活介護と家事(専業主婦含む)以外)	2	4.35

利用制度有無

	N	%
あり	29	63.04
なし	16	34.78
不明	1	2.17

知的障害の重症度

	N	%
なし	16	34.78
軽度	7	15.22
中等度	5	10.87
重度	7	15.22
最重度	7	15.22
不明	4	8.70

経過による変化

治療歴

ACTH 21

ステロイド 1

外科治療 5 (脳梁離断 3、半球離断 1、病変切除 1)

発達経過

		N	%
1	著明改善	1	2.38
2	やや改善	7	16.67
3	不変	24	57.14
4	悪化	8	19.05
5	不明	2	4.76

発作の経過

		N	%
1	著明改善	15	35.71
2	やや改善	12	28.57
3	不変	11	26.19
4	悪化	3	7.14
5	不明	1	2.38

画像の変化

		N	%
1	登録時と同じ	20	47.62
2	再検なし	14	33.33
3	新たな所見あり	4	9.52
4	不明	4	9.52

全般改善度

		N	%
1	著明改善	9	21.43
2	やや改善	14	33.33
3	不変	16	38.10
4	悪化	2	4.76
5	不明	1	2.38

資料5

当研究班が担当している指定難病

132*	先天性核上性球麻痺
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	PCDH19 関連症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群
309*	進行性ミオクローヌステんかん

*132先天性核上性球麻痺は平成29年度より当研究班が担当。

*309進行性ミオクローヌステんかんは平成29年度より指定難病に指定。

資料6

当研究班における研究対象疾患の診断基準／重症度分類の達成状況
および指定難病書類作成／難病情報センターの文書作成状況

研究対象疾患

対象疾患	疾患名	指定難病番号	診断基準／重症度分類の達成状況 (2017. 3. 31)	臨床調査個人票の作成	難病情報センターへの情報提供
(1).	早期ミオクロニー脳症	147	達成済み (修正 28 年 10 月)	担当	担当
(2).	大田原症候群	146	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(3).	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148	達成済み (修正 28 年 10 月)	担当	担当
(4).	West 症候群	145	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(5).	Dravet 症候群	140	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(6).	非進行性疾患のミオクロニー脳症		未達成		
(7).	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143	達成済み (修正 28 年 10 月)	担当	担当
(8).	ミオクロニー欠神てんかん	142	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(9).	Lennox-Gastaut 症候群	144	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(10).	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(11).	Landau-Kleffner 症候群	155	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(12).	進行性ミオクローヌステんかん	309	達成済み (修正 28 年 12 月)	担当予定	担当予定
(13).	海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	141	達成済み (27 年 8 月)	担当	担当
(14).	Rasmussen 症候群	151	達成済み (修正 28 年 10 月)	担当	担当

(15).	視床下部過誤腫による笑い発作		達成済み (28年3月)	担当	担当
(16).	片側痙攣片麻痺てんかん症候群	149	達成済み (27年8月)	担当	担当
(17).	Aicardi 症候群	135	達成済み (27年8月)	担当	担当
(18).	Angelman 症候群	201	他研究班にて達成		
(19).	Rett 症候群	156	達成済み (修正28年10月)	担当	担当
(20).	PCDH19 関連症候群	152	達成済み (修正28年10月)	担当	担当
(21).	環状20番染色体症候群	150	達成済み (修正28年10月)	担当	担当
(22).	その他の焦点てんかん		一部達成(下記) (28年9月)	一部担当	一部担当
(23).	その他の全般てんかん		未達成		

原因疾患

スタージ・ウェーバー症候群	157	達成済み (修正28年9月)	担当	担当
限局性皮質異形成	137	達成済み (修正28年10月)	担当	担当
片側巨脳症	136	達成済み (27年8月)	担当	担当
神経細胞移動異常症	138	達成済み (27年8月)	担当	担当
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	達成済み (27年8月)	担当	担当
異形成性腫瘍		達成済み (28年6月)		
自己免疫介在性脳炎・脳症		達成済み (28年6月)		

資料7

対象疾患の診断基準等

当班が作成した指定難病の疾病概要は難病情報センターで公表されているため、ここでは省略し、最新の診断基準についてのみ記載する。ただし、指定難病以外の疾患については疾病概要も記載する。

(1) 早期ミオクロニー脳症（指定難病 147）

< 診断基準 >

Definite を対象とする。

A．症状

- 1．不規則で部分的なミオクローヌス (erratic myoclonus) が睡眠時・覚醒時ともに見られる。
- 2．微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作がみられる。
- 3．最重度の精神運動発達遅滞を残す。

B．検査所見

- 1．血液・生化学・尿検査：特異的所見はないが、血液・尿のアミノ酸、尿有機酸、血液および髄液の乳酸・ピルビン酸の検査を行う。
- 2．画像検査：初期には異常なく、進行すると脳萎縮を示す。脳形成異常がみられることもある。
- 3．生理学的検査：脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、サプレッション・バーストパターンを示す（睡眠時に目立ち、覚醒時には目立たないこともある）。

C．鑑別診断

新生児期の種々の脳症、大田原症候群を鑑別する。

D．遺伝学的検査

一定した遺伝子変異は知られていない。

E．診断のカテゴリー

Definite：生後1か月未満（まれに3か月以内）の児にA 1、2がみられ、B 3が確認されれば診断は確定する。

(2) 大田原症候群（指定難病 146）

< 診断基準 >

Definite を対象とする。

A．症状

生後3か月以内、とくに新生児期に発症するてんかん性スパスム。部分発作を合併することもある。

B．検査所見

脳波所見：発作間欠時に覚醒時と睡眠時で持続するサプレッション・バーストパターン

C．鑑別診断

早期ミオクロニー脳症、ウエスト症候群を鑑別する。

D．遺伝学的検査

STXBP1, *ARX* などの遺伝子の変異（ただし遺伝子変異を認めない症例は多い）

E．診断のカテゴリー

Definite：A + B を満たし C の鑑別すべき疾患を除外するもの

Possible：A あるいは B

(3) 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん（指定難病 148）

< 診断基準 >

Definite を対象とする。

A．症状

- 1．発作中に発作焦点部位が移動する部分発作（多くは運動発作）。
- 2．しばしば無呼吸、顔面紅潮、流涎などの自律神経症状を伴う。
- 3．発作は群発ないしシリーズをなして頻発する。
- 4．発症前の発達は正常であるが、重度の精神運動発達遅滞を残す。

B．検査所見

- 1．血液・生化学的検査：特異的所見なし。
- 2．画像検査：初期には異常なく、病変はない。進行すると脳萎縮を示す。
- 3．生理学的検査：初期にはてんかん性波はまれで、背景波が徐波化を示す。その後、多焦点性棘波が出現する。発作中には脳波焦点が対側または同側の離れた部分に移動し、一つの発作時発射が終わる前に次の発作時発射が始まる。

C．鑑別診断

鑑別する疾患は、新生児期のけいれん、急性脳炎・脳症、ピリドキシン依存症、ピリドキシンリン酸依存症、アルパース（Alpers）病、乳児の良性部分てんかん、家族性または非家族性良性新生児けいれん、家族性良性乳児けいれん、早期ミオクロニー脳症。

D．遺伝学的検査

KCNT1, *SCN1A*, *PLCB1*, *SCN8A*, *TBC1D24*, *SLC25A22* の変異。

E．診断のカテゴリー

Definite：発達が正常な生後 6 か月未満の児に A 1 がみられ、B 3 が確認されれば診断は確定する。

(4) ウエスト症候群（指定難病 145）

< 診断基準 >

Definite、Probable を対象とする。

A．症状

1. 発症年齢は生後2歳未満（多くは3～11か月）
2. シリーズ形成しやすい、覚醒直後に好発するてんかん性スパズム（ES）：約5～40秒周期（約10秒程度が多い）で出現する極短時間の四肢の筋攣縮（座位では一瞬の頭部前屈を伴う）がある。
3. 精神運動発達の停滞ないし退行：ESの発症と前後してみられる。

B. 検査所見

1. 生理学的検査：発作間欠期脳波所見でヒプスアリスミアがみられる。

C. 鑑別診断

乳児ミオクロニーてんかん、身震い発作、習慣性行動を鑑別する。

D. 診断のカテゴリー

Definite：Aの3項目＋Bを満たすもの

Probable：Aの3項目のうち2項目＋Bを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible：Aの1、2のみ満たすもの

(5) ドラベ症候群（指定難病140）

<診断基準>

Definite（確定診断例）を対象とする。

A. 症状

1. 全身もしくは半身けいれん発作。
2. 焦点性発作、ミオクロニー発作、非定型欠神発作、意識混濁発作。
3. 発熱や入浴による誘発。
4. 光や図形に対する過敏性の存在。
5. けいれん重積ないしはけいれん発作の群発を起こしやすい。

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査：特異的所見なし。
2. 病理検査：特異的な所見なし。
3. 画像検査：乳児期は正常だが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮がみられる。海馬萎縮を伴うこともある。
4. 生理学的検査：脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する。
5. 運動・高次脳機能検査：幼児期以後に中等度以上の知的障害を伴うことが多く、神経学的にも失調や下肢の痙性を伴う。広汎性発達障害がみられることもある。

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

複雑型熱性けいれん、全般てんかん熱性発作プラス、焦点性てんかん、乳児良性ミオクロニーてんかん、レノックス・ガストー症候群、ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん、PCDH19関連症候群。

D. 遺伝学的検査

SCN1A 遺伝子の検索をすすめる（ヘテロ変異を 75%に、微小欠失を数%に認める）。陰性の場合、さらに SCN1B、SCN2A、GABRG2 遺伝子も検索する。

< 診断のカテゴリー >

1 歳未満で A 1 を発症し、A 2 ~ 5 の特徴を 1 つ以上有する場合は本症候群を疑い、遺伝子検査をもって Definite（確定診断）とする。ただし、1 歳未満で A 1 を発症し、A 2 ~ 5 の特徴を 2 つ以上有し、かつ B 3 ~ 5 のうち 1 つ以上を有する場合は、遺伝子検査が陰性でも Definite（確定診断）とする。

(7) ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん（指定難病 143）

< 診断基準 >

A．症状

1. 発症までの発達が正常
2. 2 ~ 5 歳発症のミオクロニー脱力発作
3. 全般性強直間代発作、非定型欠神発作の合併
4. 20 ~ 50% で経過中に強直発作を合併

B．検査所見

1. 画像検査所見：正常
2. 生理学的所見：発作間欠期脳波所見
焦点性脳波発射は希で、全般性 2 ~ 3 Hz 棘徐波と背景脳波に頭頂部優位単律動 6 ~ 7 Hz 波の存在が特徴。

C．鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

乳児ミオクロニーてんかん、非定型良性小児部分てんかん、潜因性レノックス・ガストー症候群

< 診断のカテゴリー >

症状 A 1、2 および B 2 を満たし C の鑑別すべき疾患を除外したもの。

(8) ミオクロニー欠神てんかん（指定難病 142）

< 診断基準 >

A．症状

両側同期性、左右対称性の律動的な 3 Hz 棘徐波複合の脳波に伴い、近位筋優位に上肢を中心とする四肢の律動的なミオクロニー性攣縮と強直性収縮を特徴とする特異なミオクロニー欠神発作をもつ。知的障害を伴う。

B．検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像検査所見：特異的所見なし。

3. 生理学的所見：脳波とポリグラフ

発作間欠期脳波：背景活動は正常だが、まれに徐波化傾向を認める。全般性棘徐波がみられることもあるが、焦点性・多焦点性棘波もあり。

発作時脳波：3Hzの両側同期対称性の棘・徐波律動が典型的。ポリグラフではミオクロニーと棘波成分は時間的に一致しており、ミオクロニーは強直性筋収縮を伴う。

4. 病理所見：異常が指摘されたことはない。

C. 鑑別診断

小児欠神てんかん、若年ミオクロニーてんかん、レノックス・ガストー症候群、環状20番染色体症候群などを鑑別する。

D. 遺伝学的検査

背景疾患を評価するためにも、染色体検査を実施する。

<診断のカテゴリー>

A. 症状から本疾病を疑い、B 3発作時の脳波所見、およびCの鑑別を行い確定する。

(9) レノックス・ガストー症候群（指定難病144）

<診断基準>

Definite、Probableを対象とする。

A. 症状

1. 発症時期は小児期（主に8歳未満で、3～5歳が最多）
2. 複数のてんかん発作型を有すること。
3. 精神発達遅滞を合併する。

B. 発作症状（全般発作であり、部分発作と混同しない）

1. 強直発作を有すること。
2. 非定型欠神発作を有すること、または有していたこと。
3. 脱力発作を有すること、または有していたこと。

C. 検査所見

1. 脳波 睡眠中の速律動（全般性・両側対称性の10～20Hzの速波律動）と、全般性遅棘徐波（2～2.5Hzの棘徐波・鋭徐波）を認める。
2. 血液・生化学的検査所見・画像検査所見・病理所見は、特異的なものはない。

D. 鑑別診断

ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん、非定型良性部分てんかん、徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症、ドラベ症候群を鑑別する。

E. 遺伝学的検査

遺伝学的検査に特異的なものはない。

F. 診断のカテゴリー

Definite：Aの3項目＋Bの3項目＋Cの1を満たすもの。

Probable : Aの3項目 + Bのうち2項目以上 + Cの1項目を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外した
もの。

Possible : Aの3項目 + Bのうち1項目以上 + Cの1項目を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外した
もの。

(10) 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 (指定難病 154)

<診断基準>

A. 症状

1. 焦点性発作
2. 片側または両側性の間代発作、強直間代発作
3. 非定型欠伸発作
4. 脱力発作
5. 陰性ミオクローヌス
6. 種々の程度の運動障害 (失行、運動失調、構音障害など)、高次脳機能障害 (知的障害、言語障害、時間・空間の見当識障害、注意障害、学習障害など)、行動障害 (多動、攻撃性、衝動性など) がみられる。

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査: 特異的な所見なし
2. 画像検査: MRI にて多様な病変がみられることあり
3. 生理学的検査: 脳波で、徐波睡眠 (non-REM) 期に持続性に出現する両側広汎性の棘徐波の割合 (棘徐波の出現持続時間 / non-REM 睡眠時間) が高い (50%以上)
4. 病理検査: 特異的な所見なし
5. 運動・高次脳機能検査: 運動検査、聴覚言語機能を含む高次脳機能検査および行動評価により種々の程度の障害を認める。

C. 鑑別診断

中心 - 側頭部棘波を伴う良性小児てんかん (BCECT)、レノックス・ガストー症候群を鑑別する。

D. 遺伝学的検査

直接に本症候群との関連を明らかにした報告は現時点ではない。SRPX2、ELP4、GRIN2A が関連するとの報告がある。

E. 診断のカテゴリー

小児期の患者でA. 症状のうち1項目以上あれば診断を疑い、B. 検査所見3、5の双方を満たす場合に確定する。

(11) ランドウ・クレフナー症候群 (指定難病 155)

<診断基準>

A．症状

- 1．発症前の発達は正常。
- 2．聴覚失認、語聾などの聴覚言語障害が思春期まで（概ね2～10歳）に発症。
- 3．言語能力の退行（感覚失語、時に全失語にいたる）、一部の症例では一過性の改善を示すこともある。
- 4．てんかん発作の合併は70～80%で、発作頻度は少ない。多くは焦点性発作を呈する。
- 5．認知障害、行動障害を伴うこともある。

B．検査所見

- 1．脳波検査では棘波、棘徐波を、両側性、全般性に認める。焦点性異常の側性は一定せず、多焦点を呈することが多く、局在は側頭葉が高頻度である。徐波睡眠期はてんかん性発射の頻度が増し、両側性棘徐波が持続して、徐波睡眠期の85%以上を占めることもある。
- 2．頭部画像検査では視察的評価における形態的な異常を認めないが、機能検査により非対称性、側頭葉の異常が認められることがある。
- 3．神経心理検査で聴覚失認、言語障害を認める。

C．鑑別診断

中心 - 側頭部棘波を伴う良性小児てんかん、レノックス・ガストー症候群、側頭葉てんかんを鑑別する。非てんかん性疾患としては、末梢性難聴、心理的要因、脳血管障害後遺症などによる失語症、自閉症などと鑑別する必要がある。

D．診断のカテゴリー

発達が正常な児童にA．症状2、3を認め、B．検査所見1で確定する。

(12) 進行性ミオクローヌステんかん（指定難病309）

1．概要

ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病（Unverricht-Lundborg病：ULD）、ラフォラ病（Lafora病）および良性成人型家族性ミオクローヌステんかん（benign adult familial myoclonus epilepsy：BAFME）は、進行性ミオクローヌステんかん（progressive myoclonus epilepsy：PME）を呈し、難治に経過する。PMEは、不随意運動としてのミオクローヌス、てんかん発作としてのミオクローニー発作および全般強直間代発作、小脳症状、認知機能障害を4徴として進行性の経過を呈する遺伝性疾患群の総称であり、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症などの脊髄小脳変性症、MELASやMERRFなどのミトコンドリア病、神経セロイドリポフスチン症などのライソゾーム病なども含むが、ここでは、小児期から思春期に発症して成人以降も罹病期間が長いPMEの中核疾患であるウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォラ病、さらに、良性成人型家族性ミオクローヌステんかんを扱う。

良性成人型家族性ミオクローヌステんかんは、日本で多い進行性ミオクローヌステんかんで、成人以降に発症して、当初症状は軽度でかつ緩徐に進行するが、高齢となり特に症状が悪化する。前者の特徴から「良性」の名称が使用されていたが、最近の研究からは進行性で、高齢となり特に症状が悪化し日常生活動作（Activities of Daily Living：ADL）が低下することが明らかになっている。

2．原因

ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、ラフォラ病は常染色体劣性遺伝を呈し、良性成人型家族性ミオクローヌステんかんは浸透率の高い常染色体優性遺伝を呈する。後者は次世代の発症年齢の若年化も近年報告されている。ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病は 21q に存在するシスタチン B (CSTB) の遺伝子変異 (EPM1) によるものが大多数である。ラフォラ病は、約 90% の患者で EPM2A (タンパク質は laforin) と EPM2B (タンパク質は malin) の変異が見出されるが、第 3 の原因遺伝子の存在も推定されている。良性成人型家族性ミオクローヌステんかんでは、家系内の連鎖解析で 8 番染色体長腕に異常を認めるが、原因遺伝子は不明である。

3．症状

発症は、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病は 6～15 歳、ラフォラ病は 7～18 歳頃、そして良性成人型家族性ミオクローヌステんかんは、成人以降に発症する。ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病とラフォラ病は前述の 4 徴に加え、進行性かつ難治に経過すれば診断にそれほど難渋しない。しかし時に若年ミオクロニーてんかん (juvenile myoclonic epilepsy : JME) などとの鑑別が困難な場合がある。ミオクローヌスが悪化すると、摂食や飲水、日常動作が困難になる。一方、良性成人型家族性ミオクローヌステんかんは 不随意運動としての振戦様ミオクローヌス、 てんかん発作としてのミオクロニー発作および全般強直間代発作の 2 徴が主体で、当初症状は軽度でかつ緩徐に進行するが、高齢となり特に症状が悪化する。

4．治療法

原因に対する根治療法は無く、てんかん発作やミオクローヌスに対する各種抗てんかん薬 (バルプロ酸、クロナゼパム、フェノバルビタール、ゾニサミドなど) 抗ミオクローヌス薬 (ピラセタム) による対症療法が主となる。ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病とラフォラ病ではフェニトインは小脳症状を悪化させ、特にウンフェルリヒト・ルンドボルグ病では統計的には生命予後を悪化させるという北欧の報告があるものの、痙攣発作の重積時には急性期のみ一時的に使用する場合もある。しかし長期的な使用は推奨されない。また 3 疾患ともにカルバマゼピンは時にミオクロニー発作を悪化させるという報告もある。最近、ピラセタムと同じアニラセタム系に属するレベチラセタムが皮質ミオクローヌスの抑制効果が高いことが示されている。

5．予後

進行の程度は様々であるが、最近、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病の一部は進行が比較的遅く、近年の治療法の改善により、発病後数十年生存することが指摘された。ラフォラ病は、数年で寝たきりとなる。良性成人型家族性ミオクローヌステんかんでは、振戦様ミオクローヌスもある程度薬剤でコントロールが可能だが一般に薬剤抵抗性で、特に高齢になると症状が悪化する。

< 進行性ミオクローヌステんかんの診断基準 >

1) ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病の診断基準

Definite、Probable を対象とする。

A．症状

- 1．ミオクローヌス、てんかん発作で発症する。多くは 6～16 歳。

2. 常染色体劣性遺伝形式を呈する。
3. 発症数年後に小脳失調症状、認知機能障害が出現する。
4. 認知機能障害は軽度であることも多いが、経年的に悪化あるいは非進行性で経過する。

B. 発作症状

1. ミオクローヌスは、舌・顔面および四肢に比較的対称性に、同期性および非同期性に起こる。
2. 自発性ミオクローヌス以外に、刺激誘発性もある（感覚刺激やストレス負荷）。疲労時に増強しやすい。
3. ミオクローヌスの群発が高じて時に全般強直間代発作に移行することがある。

C. 検査所見

1. 脳波：基礎律動の軽度徐波化、全般性突発波、多棘波、光過敏性を認める。
2. 皮質反射性ミオクローヌスの所見：体性感覚誘発電位（somatosensory evoked potential：SEP）の早期皮質成分の巨大化（巨大SEP）、C反射、ジャークロックアベレージング（jerk-locked averaging：JLA）法で先行棘波を認める。
3. 頭部MRI：橋、中脳、小脳の萎縮と軽度大脳萎縮を認める。

D. 鑑別診断

その他の進行性ミオクローヌステんかんを呈する疾患、レノックス・ガストー症候群

E. 遺伝学的検査

EPM1 (*CSTB*) の異常

<診断のカテゴリー>

Definite：Aの4項目＋Bの1項目以上＋Cの3＋Cの1～2のいずれかを満たし、Eを満たすもの

Probable：Aの4項目＋Bの1項目以上＋Cの3＋Cの1～2のいずれかを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの

2) ラフォラ病の診断基準

Definite、Probable を対象とする。

A. 症状

1. ミオクローヌス、てんかん発作で発症する。多くは7～18歳。
2. 常染色体劣性遺伝形式を呈する。
3. 発症数年後に小脳失調症状、認知機能障害が出現する。
4. 通常は数年で寝たきりとなる。

B. 発作症状

1. 幻視からなる視覚発作。次いで動作性ならびに静止時ミオクローヌスが続発する。
2. ミオクローヌスは、刺激誘発性もある（光・音刺激やストレス負荷）。疲労時に増強しやすい。
3. ミオクローヌスの群発が高じて時に全般強直間代発作に移行することがある。

C. 検査所見

1. 脳波：基礎律動の徐波化、全般性突発波、多棘波、光過敏性を認める。
2. 皮質反射性ミオクローヌスの所見：体性感覚誘発電位（somatosensory evoked potential：SEP）

の早期皮質成分の巨大化（巨大 SEP）、C 反射、ジャークロックアベレージング（jerk-locked averaging：JLA）法で先行棘波を認める。

3 .皮膚・神経生検材料：ラフォラ小体の同定（ポリグルコサンを主とする過ヨウ素酸シッフ（periodic acid

-Schiff）染色陽性・アミラーゼ非消化の凝集体）

4 .アリルスルファターゼAの低下：特に緩徐進行性の経過をとる患者に認めることがある。

D .鑑別診断

その他の進行性ミオクローヌステんかんを呈する疾患、レノックス・ガストー症候群

E .遺伝学的検査

約 90%の患者で *EPM2A*（タンパク質は laforin）と *EPM2B*（タンパク質は malin）の変異が見出されるが、第 3 の原因遺伝子の存在も推定されている。

<診断のカテゴリー>

Definite：Aの4項目 + Bの1項目以上 + C 1 ~ 2のいずれかを満たし、C 3 もしくは4、もしくは E を満たすもの

Probable：Aの4項目 + Bの1項目以上 + C 1 ~ 2のいずれかを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの

3) 良性成人型家族性ミオクローヌステんかんの診断基準

Definite、Probable を対象とする。

A .症状

- 1 .成人以降から中年期に発症、時に臨床的表現促進現象で 10 歳以降に発症する。
- 2 .浸透率の高い常染色体優性遺伝を呈する。
- 3 .認知機能低下や小脳失調は認めない。

B .発作症状

- 1 .振戦様ミオクローヌス（皮質振戦）：本態性振戦に類似したミオクローヌスを両上肢中心に認める。緩徐進行性で特に 60 歳前後の老年期に悪化する。ミオクローニー発作も認める。
- 2 .稀発全般強直間代発作：通常年 1 回未満の頻度。光過敏性を有することもある。

C .検査所見

- 1 .脳波：全般性突発波、多棘波、光過敏性を特徴とする。基礎律動の軽度徐波化。
- 2 .皮質反射性ミオクローヌスの所見：体性感覚誘発電位（somatosensory evoked potential：SEP）の早期皮質成分の巨大化（巨大 SEP）、C 反射、ジャークロックアベレージング（jerk-locked averaging：JLA）法で先行棘波を認める。
- 3 .形態画像、機能画像共に明らかな異常を認めないが、中高年以降に軽度の脳萎縮を示す。

D .鑑別診断

その他の進行性ミオクローヌステんかんを呈する疾患、レノックス・ガストー症候群

<診断のカテゴリー>

Definite：A、B、Cの全ての項目を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの

Probable : A の 3 項目 + B の 1 項目以上 + C の 2 を満たし、D の鑑別すべき疾患を除外したもの

<重症度分類>

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、および障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

(13) 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん (指定難病 141)

<診断基準>

A . 症状

1. 複雑型熱性けいれんなどの海馬硬化をまねく先行損傷が存在する。
2. てんかん発作の発症は6～14歳が多い。
3. 発作が上腹部不快感などの前兆で開始し(前兆がないこともある)意識減損した後に強直あるいは口や手などの自動症を生じ、発作後にもうろう状態を呈する。二次性全般化発作がみられることもある。
4. 各種抗てんかん薬に抵抗性である。

B . 検査所見

1. MRI で両側性に海馬の萎縮と信号強度の変化を認める。
2. 脳波で両側前側頭部に棘波もしくは鋭波を認める。
3. PET で側頭葉の低代謝を認める。
4. SPECT で側頭葉の低灌流を認める。

C . 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他のてんかん、心疾患や代謝性疾患などで意識減損を伴う疾患、心因性非てんかん発作。

<診断のカテゴリー>

A の 3 と 4、かつ B の 1 と 2 が揃えば診断される。

なお、B 1 で両側性の海馬硬化が明瞭でないが、一側内側側頭葉の外科治療後に、対側に由来する発作が残存する症例も「両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん」に含まれるが、その際には A の 3 と 4 を満たし、非切除側に発作時脳波を認める場合とする。

(14) ラスマッセン脳炎 (指定難病 151)

<診断基準>

表 . ラスマッセン脳炎の診断基準

	Part A	Part B
臨床症状	・ 焦点性発作(EPC の有無を問わない)	・ EPC or

	and • 一側半球機能障害	• 進行性一側半球機能障害
脳波	• 一側半球の徐波化（発作間欠期発射の有無は問わない） and • 一側半球のみから起始する発作	
MRI	• 一側半球局所性皮質萎縮 and • 皮質または白質：T2/FLAIR 高信号 or • 同側尾状核頭：高信号または萎縮	• 進行性一側半球局所性皮質萎縮
組織		• 活性化ミクログリア（結節を形成することが多い）と反応性アストロサイトグリオシスを示す T 細胞優位の脳の炎症 and • 多数のマクロファージ、形質細胞、または B 細胞が脳実質内に浸潤していない and • ウイルス封入体がない
診断	A の 3 項目すべて	B の 3 項目のうち 2 つ

EPC = 持続性部分てんかん (Epilepsia partialis continua)

鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

一側性のてんかん症候群では皮質異形成、片側巨脳症、片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群、腫瘍などを鑑別する。代謝性疾患では糖尿病やミトコンドリア脳筋症、炎症性疾患では血管炎や傍腫瘍性脳炎などを検討する。

<診断のカテゴリー>

表の Part A のうちの 3 項目すべてを満たすか、Part B の 3 項目のうちの 2 項目を満たし、鑑別診断を除外して診断する。Part B の場合で組織所見がない場合は造影 MRI と CT で一側性血管炎を除外する。

<参考所見>

A . 症状

1. 焦点性の発作（部分発作）：比較的頻回にあり、発作の増加とともに一側半球機能障害の症状が顕在化してくることが特徴。
2. 持続性部分てんかん(Epilepsia partialis continua : EPC) 指や 指に持続性のミオクローヌスとして見られることが多いが、顔面や舌に見られることもある。
3. 一側半球障害：片麻痺、視野狭窄、失語などが観察される。

B . 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。

2. 画像検査所見：発病から1年以内のMRIでは、FLAIR高信号病変（6/9例）を認めることが多いが、明らかなMRI病変を認めない症例（2/9例）もある。全経過で見ると萎縮性病変は80%以上に、T2強調画像やFLAIR画像での高信号病変も80%以上に出現する。高信号病変は、皮質単独 >（皮質 + 皮質下白質） > 白質単独 >（皮質 + 白質）の順に高頻度である。島回は高信号病変が出現しやすい部位である。高信号病変は病状の悪化・改善に伴って出現・消褪という機能的な変化を示すことがあり、本症候群を疑うきっかけとなる。ラスムッセン脳炎は一側性変化が有名であるが、長期に経過すると両側性の高信号病変も20%程度に認められる。
3. 生理学的所見：脳波所見では発作間歇時脳波で、初期は局在性、続いて一側半球性の徐波が見られる。
4. 病理所見：脳生検はあまり行われませんが、手術時の組織検索で活性化ミクログリアと反応性グリオシスを示すT細胞優位の脳の炎症所見があり、多数の脳実質内マクロファージ、B細胞の浸潤がないことを特徴とする。
5. 髄液検査：一般検査では細胞数は初期に増加するが、その後は正常範囲のことが多い。髄液蛋白濃度は初期には正常範囲でその後上昇する、アルブミン濃度で見るとよりその傾向が顕著となる。髄液中のGranzyme Bは有意に高く、発病初期に高値で初期診断に役立つ。そのほかには髄液IFN γ 、IL-12も初期に高値となる。髄液TNF α は発病初期から慢性期まで高値の症例が多い。髄液GluR3抗体、GluN2B（ α 2、NR2B）抗体などの自己抗体の証明が参考となるが、必ずしも全例に認められるわけではなく、他の自己免疫関与の神経疾患症例でも認められることがあるので注意を要する。GluN2B抗体は発病からしばらくして陽性化することが多い。

C. 遺伝学的検査

1. CTLA4遺伝子、PDCD1遺伝子のSNPの検索

(15) 視床下部過誤腫による笑い発作

1. 概要

視床下部過誤腫は、視床下部に発生する先天的な神経組織に類似する異所性形成異常であり、先天奇形に分類されるものである。腫瘍ではなく、増大することはない。しかし、極めて薬剤難治性のてんかん発作を生じ、またその他にも知的障害、認知行動障害を呈するてんかん性脳症も併発する特異なてんかん症候群である。

2. 原因

現在、完全には解明されていないが、いくつかの遺伝子異常の可能性が指摘されている。一部には、遺伝子異常が確認されている症候群（Pallister-Hall症候群など）の部分症として発症するものがある。

3. 症状

1) 笑い発作

笑い発作は、視床下部過誤腫によるてんかん発作として特徴的なものである。発作中の意識の有無

は様々だが、意識はあっても楽しい感覚はなく、自分で抑制できない。場にそぐわない突発する笑いを生じる事があり、患者は学校生活、社会生活で、精神的苦痛を強いられる。この発作は、視床下部過誤腫そのものに内因性のてんかん原性があり、そのてんかん性異常波が周囲に波及して生じる発作症状である。抗てんかん薬に対し極めて難治である。

2) 様々なてんかん発作

笑い発作以外の他のてんかん発作型も合併し、強直発作、強直間代発作、複雑部分発作、脱力発作などを生じる。成人例では笑い発作が自然消失しても他の発作型が残存することがある。これらの発作は、視床下部過誤腫による笑い発作に関する神経ネットワーク以外の部分にてんかん性興奮が伝わることにより生じると考えられている。視床下部過誤腫の強いてんかん原性や時間経過により、これらの異常ネットワークが完成してしまうと、二次性てんかん原性を持つようになり、視床下部過誤腫から独立して発作を生じる様になり、薬剤難治性となりうる。

3) 認知行動障害

てんかん発作以外に認知行動障害を合併し、衝動性、攻撃性、注意障害などの行動異常や、知的退行を示す例もあり、破局てんかんを引き起こすてんかん性脳症としての性格も併せ持つ。幼少時から発症していることも多く、患者・患児の生活・人生に大きな影響を及ぼす。

4) 思春期早発症

視床下部過誤腫に伴う内分泌学的症状で、この症状のみでてんかんを伴わない例も存在する。

4. 治療法

視床下部過誤腫に伴うてんかん発作は、極めて薬剤難治性であり、現在有効な薬剤は認められていない。視床下部過誤腫そのものにてんかん原性があることは判明しており、視床下部過誤腫そのものに対する外科的治療が有効な治療と考えられている。通常脳神経外科的顕微鏡手術や内視鏡手術、もしくはガンマナイフなどの定位的放射線治療などが行われることが多い。しかし、視床下部過誤腫は脳の最深部に存在し、周囲に非常に重要な構造物が多く存在し、外科治療が非常に困難な場所である。しかも、視床下部過誤腫の治療においては、いかに視床下部から視床下部過誤腫を離断するかが重要であり、上記の治療法ではこの離断が不十分になる事が多く、合併症のリスクが高い割に、高い効果が望めない。近年では、定位脳手術手技を用いた MRI ガイド下での定位温熱凝固術も行われており、一定の治療効果を示している。

思春期早発症に対しては、LH-RH アナログ注射剤による治療が確立している。

5. 予後

従来脳神経外科的手術やガンマナイフでは、合併症の問題や、十分な治療成績が得られていないなど、有効性に問題がある。国立病院機能西新潟中央病院で主に行われている MRI ガイド下定位温熱凝固術は、従来の治療より遙かに優れた治療成績（発作予後）と安全性を示しているが、繰り返す手術を必要とする症例もある。また、治療のタイミングが遅れると笑い発作以外の発作型は残存する場合があります。決して万全な治療とは言えない。認知行動障害については、発作消失が得られた患者では改善が認められるが、知的機能に関しては、術前に高度知的障害を呈している例では改善が難しい。早期診断、治療が望まれるが、笑い発作および視床下部過誤腫に対する認識度の低さ、小さな視床下部過誤腫の見逃しなどがあること、また有効な治療法は特殊な治療法であり、施行できる施設が限られていることなど、

診断，治療が十分に浸透しているとは言い難い．また，発作残存や知的障害の残存など，長期にわたる継続した治療が必要とする症例も多い．適切な治療が行われなければ，精神発達障害屋行動異常が遷延して，社会生活から逸脱する難治な疾患と言える．

< 診断基準 >

A 症状

1. てんかん性笑い発作
2. その他のてんかん発作（強直発作，全身強直間代けいれん，複雑部分発作，脱力発作，ミオクロニー発作，てんかん性スパスムなど）
3. 精神発達遅滞，行動異常（衝動性，攻撃性，注意障害など）
4. 思春期早発症

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：思春期早発症に対応するホルモン異常の検索が可能ながある。
2. 画像検査所見：MRI で視床下部過誤腫を同定する（特に，thin slice，冠状断が重要）。
3. 生理学的所見：脳波では側頭部に限局する棘波、全般性の棘徐波や多棘徐波、前頭部の棘波などがみられる。異常波のみられない例もある。

< 鑑別診断 >

笑い発作を伴う側頭葉てんかんや前頭葉てんかん、頭頂葉てんかん。

< 診断の要点 >

場にそぐわない，突然の笑いがあれば，てんかん性の笑い発作（A1）を疑い，頭部 MRI を行うことが推奨される．特に，ルーチン撮影では小さな視床下部過誤腫を見逃す可能性もあり，thin slice 撮影，冠状断を必ず行うことが推奨される．診断が困難であれば，てんかんの高次診療が行える施設への紹介をためらわない．画像検査（B2）で診断は確定する。

< 重症度分類 >

視床下部過誤腫そのものに対する重症度分類はないが，てんかんの重症度については，精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、および障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いる。

(16) 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群（指定難病 149）

< 診断基準 >

A．症状

周産期歴と発達歴に異常なく、発症前に神経学的異常を認めない。

急性期症状として痙攣発作（多くは片側性痙攣だが全般性痙攣であっても除外されない）で発症、その後1週間以上持続する片麻痺を呈する。痙攣発作は長時間遷延することが多いが、その間に意識障害が持続するとは限らない。

の発作後、1か月以降に焦点性発作、二次性全般化発作を発症する。多くは急性期症状後、1から4年で発症する。

B．検査所見

血液・生化学的検査所見：特異的所見はない。

脳波所見：急性期には、片麻痺の責任病変側に優位な鋭波を混じる律動的な 1.5～3 Hz 高振幅徐波が持続する。周波数は多様で、波形も多形性に富み、間代性の筋収縮と突発性異常波は同期しない。慢性期には、局在に応じた棘波、鋭波などのてんかん性異常所見がみられる。

頭部画像所見：急性期 CT は責任病変側大脳半球の皮髄境界が不鮮明となり、低吸収を呈し、半球全体が腫大を示すこともある。MRI では T2、拡散強調画像で病変側大脳半球の高信号を認め、同部の皮質下白質優位に ADC が低下し細胞性浮腫が示唆される。脳血流 SPECT、MR angiography では、急性期に病変側大脳半球の灌流増加を認める。慢性期には病変は萎縮し、一部に層状壊死を示唆する所見が認められる。

C．鑑別診断：以下の疾患を鑑別する。

皮質異形成、片側巨脳症などの片側脳形成異常を伴う難治てんかん、ラスマッセン症候群を鑑別する。

D．遺伝学的検査：

SCN1A 遺伝子、*CACNA1A* 遺伝子変異の検索

<診断のカテゴリー>

A 症状を全て満たし、かつ B．検査所見の または のいずれかを認めた場合に診断される。急性期症状は生後 6 か月から 4 歳の発熱時に出現することが多い。

(17) アイカルディ症候群（指定難病 135）

<診断基準>

A 症状

主要徴候

- 1．スパズム発作^a
- 2．網脈絡膜裂孔(lacunae)^b
- 3．視神経乳頭（と視神経）の coloboma、しばしば一側性
- 4．脳梁欠損（完全／部分）
- 5．皮質形成異常（大部分は多小脳回）^b
- 6．脳室周囲（と皮質下）異所性灰白質^b
- 7．頭蓋内嚢胞（たぶん上衣性）半球間もしくは第三脳室周囲
- 8．脈絡叢乳頭腫

支持徴候

- 9．椎骨と肋骨の異常
 - 10．小眼球または他の眼異常
 - 11．左右非同期性'split brain'脳波（解離性サプレッション・バースト波形）
 - 12．全体的に形態が非対称な大脳半球
- a 他の発作型（通常は焦点性）でも代替可能

b 全例に存在（もしくはおそらく存在）

B 検査所見

1. 画像検査所見：脳梁欠損をはじめとする中枢神経系の異常（脳回・脳室の構造異常、異所性灰白質、多小脳回、小脳低形成、全前脳胞症、孔脳症、クモ膜嚢胞、脳萎縮など）がみられる。
2. 生理学的所見：脳波では左右の非対称もしくは非同期性の所見がみられる。ヒプスアリスミア、非対称性のサブプレッション・バーストもしくは類似波形がみられる。
3. 眼所見：網脈絡膜裂孔が特徴的な所見。そのほか、視神経乳頭の部分的欠損による拡大、小眼球などがみられる。
4. 骨格の検査：肋骨の欠損や分岐肋骨、半椎、蝶形椎、脊柱側弯などがみられる。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する：

線状皮膚欠損を伴う小眼球症（MLS）、先天性ウイルス感染。

<診断のカテゴリー>

A-1、2、4を必須とし、さらにA-5、6、7、8のいずれかの所見を認めた場合に診断できる。

(19) レット症候群（指定難病 156）

<診断基準>

Definite を対象とする。

A．主要症状

乳幼児期～小児期早期に以下の症状が出現する。

- 1．目的のある手の運動機能を習得した後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること。
- 2．音声言語を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること。
- 3．歩行異常：歩行障害、歩行失行。
- 4．手の常同運動：手をねじる・絞る、手を叩く・鳴らす、口に入れる、手を洗ったりこすったりするような自動運動。

B．典型的レット症候群診断のための除外基準

- 1．明らかな原因のある脳障害（周産期・周生期・後天性の脳障害、神経代謝疾患、重度感染症など）による脳損傷。
- 2．生後6か月までに出現した精神運動発達の明らかな異常。

C．非典型的レット症候群診断のための支持的症状

- 1．覚醒時の呼吸異常
- 2．覚醒時の歯ぎしり
- 3．睡眠リズム障害
- 4．筋緊張異常
- 5．末梢血管運動反射異常
- 6．側弯・前弯

7. 成長障害
8. 小さく冷たい手足
9. 不適切な笑い・叫び
10. 痛覚への反応の鈍麻
11. 目によるコミュニケーション、じっと見つめるしぐさ

D. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

アンジェルマン症候群、ピット・ホプキンス症候群、自閉症スペクトラム症（障害）などの発達障害

E. 遺伝学的検査

1. *MECP2* 遺伝子変異
2. *CDKL5* 遺伝子検査
3. *FOXG1* 遺伝子検査

その他、従来から発達障害の原因遺伝子として報告されていた遺伝子異常でレット症候群類似の臨床像を呈する事が報告されている。

<診断のカテゴリー>

Definite：以下のいずれかを満たす場合。

典型的レット症候群の診断要件：Aのすべての項目 + Bのすべての項目を満たすこと + Dの鑑別ができること + 回復期や安定期が後続する退行期があること。

非典型的レット症候群の診断要件：Aのうち2項目以上 + Bのすべての項目を満たすこと + Cのうち5項目以上を満たすこと + Dの鑑別ができること + 回復期や安定期が後続する退行期があること。

Probable：Aのうち2項目以上。

(20) PCDH19関連症候群（指定難病152）

<診断基準>

確定診断された例（Definite）を対象とする。

A. 症状（下記の特徴、特に1～5を満たす場合、本症を疑う）

1. 女兒
2. 乳児期から幼児期前半にてんかん発作を発症。
3. 繰り返す発作群発
4. しばしば発熱や感染症が発作再発の契機となる。
5. 発作型は焦点性発作、全身けいれんが主体。
6. 家族例では女性にのみ発症する特異な分布がみられ、男性は健常である。
7. 知的障害、種々の精神神経症状（自閉、多動など）

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見に特異的なものはない。

2. 頭部 CT/MRI は基本的に正常（軽微な萎縮、形成異常など非特異的な変化を伴うこともある。）
3. 生理学的所見：発作間欠期脳波ではしばしば焦点性棘・鋭波や基礎波・背景活動の徐波化を認める。

C．鑑別診断

PCDH19 遺伝子に病的異常が同定されれば診断は確実であるが、臨床的には *SCN1A* 遺伝子異常に伴うドラベ（Dravet）症候群、脳炎・脳症、良性乳児部分てんかん、軽症胃腸炎関連けいれん、など発作群発を呈する疾患が鑑別となる。

D．遺伝学的検査

PCDH19 遺伝子解析で変異を同定

<診断のカテゴリー>

Definite：Aの症状およびBの3から本症を疑い、Dの遺伝子異常を認めれば診断確定となる。

(21) 環状20番染色体症候群（指定難病150）

<診断基準>

Definite を対象とする。

A．症状

1. 非痙攣性てんかん重積状態：動揺性の意識障害や認知障害を示し、口周囲などのミオクローヌスを伴うことがある。1回の持続は数分から数十分で、1時間以上続くことは少ない。発作は頻回でしばしば日に何回もみられる。
2. 小型または大型の運動発作：小児期には自動症や運動現象を伴う短い複雑部分発作や幻視や恐怖感などがみられることがある。夜間睡眠時に多い。全身痙攣発作が見られることもある。
3. 精神遅滞や衝動性・攻撃性などの行動障害を呈することもある。特徴的な奇形はなく、あっても軽微である。

B．検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像検査所見：特異的所見なし。
3. 生理学的所見：脳波では高振幅徐波や鋭波が単発あるいは短い連続で頻回に出現し、前頭・側頭部に優位性を示したり、側方性を示すこともあるが、容易に両側化する。小児では比較的脳波異常が乏しいこともあるが、長じるにつれ顕著となる。発作時の脳波は長時間持続する両側性の高振幅徐波であり、その周波数はしばしば変動し、小棘波や棘徐波複合が混在する。
4. 病理所見：外科的切除標本で異常が指摘されたことはない。

C．鑑別診断

レノックス・ガストー症候群、前頭葉てんかん、非痙攣性てんかん重積状態を示す他のてんかん、非てんかん性心因性発作などを鑑別する。

D．染色体検査

20 番染色体の精査を行う。環状染色体は 0.5～100%のモザイクのため、多くの細胞を調べないとわからないことがある。

<診断のカテゴリー>

Definite： A-1、2 および B 3 から本症候群を疑い、染色体検査で確定する。

スタージ・ウェーバー症候群（指定難病 157）（原因疾患 1）

<診断基準>

A 基本所見

- 1 頭蓋内軟膜血管腫
- 2 顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）
- 3 脈絡膜血管腫または緑内障

B 症状

- 1 てんかん
- 2 精神運動発達遅滞
- 3 運動麻痺
- 4 視力・視野障害
- 5 片頭痛

C 検査所見

1 画像検査所見

MRI：ガドリニウム増強において明瞭となる軟膜血管腫、罹患部位の脳萎縮、患側脈絡叢の腫大、白質内横断静脈の拡張

CT：脳内石灰化を認める

SPECT：軟膜血管腫部位の低血流域

FDG-PET：軟膜血管腫部位の糖低代謝

2 生理学的所見

脳波：患側の低電位徐波、発作時の律動性棘波または鋭波

D 鑑別診断

その他の神経皮膚症候群

E 遺伝学的検査

GNAQ 遺伝子の変異：頭蓋内軟膜血管腫と顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）に関して

<診断のカテゴリー>

以下の場合に確定診断される。

A の 1 項目以上満たし、かつ B の 2 項目以上を有するもの

<臨床所見（該当する項目に☑を記入する）>

てんかん発作型（複数選択可）

全般発作 単純部分発作 複雑部分発作 二次性全般化発作 てんかん重積状態

頭蓋内軟膜血管腫の脳内局在

前頭葉 側頭葉 頭頂葉 後頭葉 その他 両側

てんかん外科治療

焦点切除術 脳梁離断術 多脳葉手術 半球離断術 迷走神経刺激療法

顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）

顔面の5%以下 顔面の5%-30% 顔面の30%以上

運動麻痺

なし あり

視力・視野障害

なし あり

片頭痛

なし あり

<重症度分類>

てんかんおよび精神運動発達遅滞<てんかん関連疾患に共通>

運動麻痺

下記のModified Rankin Scaleを用いて、中等症以上に該当する患者を対象とする。軽症：0-2

中等症：3-4

重症：5

Modified Rankin Scale

- 0 まったく症候がない。
- 1 症候があっても明らかな障害はない。日常の勤めや活動は行える。
- 2 軽度の障害；発症以前の活動が全て行える訳ではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える。
- 3 中等度の障害：何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える。
- 4 中等度から重度の障害：歩行や身体的要求には介助が必要である。
- 5 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする。

参考

- 0 自覚症状および他覚徴候がともない状態である。
- 1 自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である。
- 2 発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である。
- 3 買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である。
- 4 通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は

必要としない状態である。

5 常に誰かの介助を必要とする状態である。

視力・視野障害

下記の尺度を用いて、中等症以上に該当する患者を対象とする。

軽症：1

中等症：2

重症：3

判定に当たっては、矯正視力、視野ともに良好な目の測定値を用いる。

- 1 矯正視力 0.7 以上かつ視野狭窄なし
- 2 矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり
- 3 矯正視力 0.2-0.74 矯正視力 0.2 未満

片側巨脳症（指定難病 136）（原因疾患 2）

<診断基準>

A. 症状

1. 難治のてんかん発作（新生児期から乳幼児期に発症）
2. 不全片麻痺
3. 精神発達遅滞

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像検査所見：早くは新生児期またはその後の頭部 CT/MRI にて患側大脳半球が全体的あるいは部分的（二葉以上）に巨大化している。
3. 生理学的所見：脳波では、患側に焦点性突発性異常波をみることが多い。一見左右差に乏しく、全般性にみえる場合もある。
4. 病理所見：大脳皮質構造の乱れ、異型で未熟な神経細胞の多数出現、異所性神経細胞、グリオシスなどがみられ、神経細胞系およびグリア細胞系両方の分化・遊走・成熟障害と考えられる所見。

C. 鑑別診断

巨大化しない片側性大脳皮質形成障害、限局性皮質異形成、左右差のある多小脳回、腫瘍性病変（グリア系腫瘍）など。

<診断のカテゴリー>

A 症状のいずれかおよび脳波所見（B3）にて片側巨脳症を疑うが、診断には頭部画像所見（B2）が必須で、診断の原則は患側大脳半球の二葉以上が対側より大きいことである。

限局性皮質異形成（指定難病 137）（原因疾患 2）

<診断基準>

【FCD の分類】

FCD タイプ 1：皮質神経細胞の配列の乱れ（皮質構築異常）。異型細胞を認めない。

FCD タイプ 1a：皮質神経細胞の縦方向(radial)の配列異常

FCD タイプ 1b：皮質神経細胞の横方向(tangential)の配列異常

FCD タイプ 1c：皮質神経細胞の縦横方向の配列異常

FCD タイプ 2：皮質構築異常に加え、異型細胞（dysmorphic neuron や balloon cell）を認める。

FCD タイプ 2a：皮質構築異常+ dysmorphic neuron のみ

FCD タイプ 2b：皮質構築異常+ dysmorphic neuron および balloon cell

FCD タイプ 3：皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う。

FCD タイプ 3a：皮質構築異常+海馬硬化症

FCD タイプ 3b：皮質構築異常+腫瘍性病変

FCD タイプ 3c：皮質構築異常+血管奇形

FCD タイプ 3d：皮質構築異常+その他の病変

A．症状

1. 種々のてんかん発作がみられる。
2. 乳幼児～学童期に多いが、中学生以降あるいは成人でも発症する。
3. 精神発達遅滞などの他の障害を伴うこともある。

B．検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられるのは、FCD タイプ 2b はほぼ全例、FCD タイプ 2a は 3 割程度、FCD タイプ 1 は通常捉えられない。SPECT による局所脳血流変化は診断の参考になる。
3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される。特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。脳磁図による双極子の集積も参考になる。
4. 病理所見：FCD タイプ 2 は、皮質神経細胞の配列が激しく乱れ、異型細胞の出現を伴う。一方、FCD タイプ 1 は、皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない。ここでは、皮質分子層における神経細胞数の増加、皮質第 2 層における神経細胞数の増加、神経細胞の集簇像、皮質下白質における異所性神経細胞数の増加、白質内異所性灰白質結節、あるいは多小脳回にみられる脳回パターンの異常が様々な程度と組み合わせで観察される。

C．鑑別診断：種々の腫瘍、血管病変、結節性硬化症などを鑑別する。

<診断のカテゴリー>

症状 A 1 と検査 B 3 から限局性皮質異形成を疑い、検査 B 2 にて確定する。ただし FCD タイプ 2a の一部および FCD タイプ 1 は検査 B 4 にて確定する。

神経細胞移動異常症（指定難病 138）（原因疾患 2）

< 診断基準 >

神経細胞移動異常症は、大脳皮質の形成過程における神経細胞移動（後）の障害によって生じた皮質形成異常である。無脳回と厚脳回の古典型滑脳症、異所性灰白質（皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質）、多小脳回、敷石様皮質異形成、裂脳症、孔脳症を含む。

A. 症状

てんかん発作、知的障害、顔貌異常、内臓奇形、外性器異常、構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状、筋症状など種々である。

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像検査所見：必須の所見で、各病型別に注)に示した特徴的な脳構造異常を認める。
3. 生理学的所見：脳波はてんかん性異常所見を呈することが多い。

C. 鑑別診断

画像所見上、無脳回は水頭症に伴う脳室拡大による脳溝の消失との鑑別、異所性灰白質は白質病変を主体とする変性疾患や結節性硬化症の脳室壁在結節との鑑別、多小脳回・裂脳症は出産時や以後の循環障害による萎縮性脳回の集合との鑑別、孔脳症は後天的な脳出血や外傷後の脳欠損などとの鑑別が必要である。

D. 遺伝学的検査

LIS1、*DCX*、*TUBA1A*、*LIS1*から *YMIHAE* までを含む染色体領域の微細欠失、*COL4A1* などの遺伝子変異を検索する。

注) 画像所見のポイント

CT/MRI による検査を行い下記の病型別の特徴をとらえて診断する。微細な形態および信号異常の検出には MRI 検査が推奨される。

無脳回：前頭葉・後頭葉などほぼ脳葉全体にわたって脳溝が認められず、表面からみた脳回の幅が広い場合で、皮質層の厚さは 1 cm 以上である。

厚脳回：無脳回と正常の間であり、皮質層の厚さは 4 ~ 9 mm である。

異所性灰白質（ヘテロトピア）：灰白質すなわち神経細胞（核と胞体・樹状突起）の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と離れて存在する状態である。異所性灰白質の存在部位により、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。

多小脳回：浅い脳溝で小さな脳回が入り組んで多数集簇する外観を示し、特に乳児早期の T2 強調画像で検出しやすい。その後、成長に伴い MRI 上は一塊の肥厚した皮質として厚脳回様の外観を呈するが、脳回の幅や皮質の厚さが不規則で脳表は細かく隆起していることが多く、古典型滑脳症の厚脳回との鑑別点となる。多小脳回の約 60% はシルビウス裂を中心に病変が広がり傍シルビウス裂多小脳回とよばれる。組織学的には大脳皮質表層の分子層が 2 層以下に細かく陥入した状態であり、特に浅い層の陥入は MRI で検出できない場合もある。

敷石様皮質異形成：神経細胞およびグリア細胞が過剰な移動（遊走）を生じてグリア境界膜を

突き破り、くも膜下腔に突出した脳回を生じ、脳表が丸石をしきつめたような結節性の外観を示す。

裂脳症：脳軟膜から側脳室上衣細胞層にまで達する cleft(裂溝)の形成。

孔脳症：脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられる。

その他の画像所見

単純脳回：小頭に伴い脳回の数が増加する。皮質層の厚さは正常である。

脳梁欠損：脳梁の一部または全部の欠損。

脳幹・小脳の形成異常：脳幹もしくは小脳の低形成、形態異常。

< 診断のカテゴリー >

てんかん発作や知的障害などの症状から脳構造異常を疑い、画像検査でそれぞれの病型のいずれかを確定することで診断する。

異形成性腫瘍（原因疾患 17）

1．概要

異形成性腫瘍は、てんかんに関連して大脳半球にみられる神経細胞系および神経細胞グリア細胞混合腫瘍であり、glioneuronal tumor とも呼ばれる。代表は神経節膠腫(ganglioglioma)と胚芽異形成性神経上皮腫瘍(dysembryoplastic neuroepithelial tumor; DNT)で、若年成人までに発見されることが多い、腫瘍の増大はみられないかきわめて緩徐、側頭葉に好発、高頻度で大脳皮質形成異常を合併し、高率に薬剤抵抗性てんかんを呈する。本腫瘍に特異的なてんかん症候群やてんかん発作はない。Ganglioglioma は脳腫瘍の約 2%にすぎないが、てんかん外科で切除される腫瘍では約 60%と最も多い。画像では嚢胞と石灰化を伴う壁に結節が特徴である。DNT は約 20%を占め、多房性の嚢胞状で造影はされない。標準的な外科治療適応は、薬剤抵抗性てんかんを呈する場合腫瘍の増大を認める場合である。可及的な摘出手術で良好な腫瘍制御と発作抑制が得られることもあるが、側頭葉に発生した場合には認知機能障害などが生涯持続するものもある。

2．原因

不明である。

3．症状

高率に薬剤抵抗性てんかんを呈する。まれに増大する腫瘍があり、脳内部位により周辺脳の圧迫によりさまざまな神経症状を呈する。

4．治療法

開頭手術による腫瘍摘出が原則である。可能な限り全摘出を目標とするが、発生部位によっては全摘出が困難なことも多い。また、てんかん治療としての手術であり、腫瘍の全摘出とともに、てんかん原性領域の切除または遮断も必要となる。

5．予後

手術例の約 80%で腫瘍制御と発作消失が得られるが、必ずしも全ての患者で手術が可能なわけではない。残りの患者では、難治性てんかんの持続やさまざまな神経機能障害が生涯持続する

< 診断基準 >

切除標本の病理学的診断によって確定する。病理像の特徴を示す。

1) Ganglioglioma

分化した大型の神経節細胞と異型性のあるグリア細胞が特徴である。グリア細胞の密度が低く異型性のない場合は神経節細胞腫 (gangliocytoma) である。まれに悪性化の報告がある。

2) DNT

粘液を入れた微小嚢胞状の基質と乏突起膠細胞様細胞の索状配列、そして基質に浮かぶ異型性のない小型神経細胞 (floating neuron) が特徴で、specific glioneuronal element と呼ばれる。これらの所見のみのものを simple form、glial nodule など副病変を伴うものを complex form と分けることがあるが、臨床像に差異はない。

A 症状

1. 薬剤抵抗性てんかん。本腫瘍に特異的なてんかん症候群やてんかん発作はないが、側頭葉に好発し、その場合は薬剤抵抗性側頭葉てんかんを呈する。
2. まれに増大する腫瘍があり、その場合は発生部位に応じた神経症状を呈する。

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし。
2. 画像所見

(1) Ganglioglioma

MRI では、T1 強調画像で低信号から等信号、T2 強調画像で高信号を呈し、造影の程度は様々である。典型的所見は、嚢胞と石灰化を伴う壁在結節で、壁在結節が約 50% で造影される (図 3)。側頭葉内側に好発する。側頭葉内側から上方進展するものや巨大腫瘍を形成するものがある (図 4)。

(2) DNT

MRI では、T1 強調画像で低信号、T2 強調画像で高信号高信号を呈し、典型的には、中隔を有する多房性の嚢胞状である (図 5)。造影はされない。側頭葉に好発し、以下、頭頂葉、尾状核、透明中隔にも認められる。新皮質に発生した場合、皮質を底辺とし白質側に突出する三角形の形状をとることが多い。

3. 生理学的所見：脳波所見では腫瘍発生部位に応じたてんかん性異常波を認める。
4. 病理学的所見：上記診断基準を参照。
5. 髄液所見：特異的所見なし。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

術前の鑑別診断として、てんかんに関連するその他の脳腫瘍、すわなち、毛様細胞性星細胞腫 (pilocytic astrocytoma)、多形黄色星細胞腫 (pleomorphic xanthoastrocytoma)、血管中心性神経膠腫 (angiocentric glioma)、神経細胞性過誤腫 (neuronal hamartoma) などや限局性皮質異形成 (focal cortical dysplasia) が挙げられる。確実な除外診断には組織診断が必要である。

D 遺伝学的検査

なし

< 診断のカテゴリー >

外科手術の摘出標本の病理所見によって確定診断となる。

外科治療後にも薬剤抵抗性てんかんが残遺するものが対象となる。

< 重症度分類 >

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、および障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

難治頻回部分発作重積型急性脳炎（指定難病 153）（原因疾患 21）

Definite、Probable を対象とする。

難治頻回部分発作重積型急性脳炎の診断基準

A．症状

- 1．発症時（痙攣増悪時）の発熱
- 2．顔面を中心とする焦点発作（眼球偏位・顔面間代・無呼吸など）
- 3．群発型痙攣重積（15分に1回以上）
- 4．痙攣の著しい難治性（バルビタール酸またはベンゾジアゼピン系薬剤の大量投与を必要とする。）
- 5．慢性期のてんかん（発症後6か月以降も継続するくりかえす発作）

B．検査所見

- 1．髄液細胞数上昇
- 2．髄液中ネオプテリン・インターロイキン6などの炎症マーカーの高値
- 3．発作間歇時脳波で周期性の放電
- 4．発作時脳波（長時間記録）で周期的な発作の出現パターン
- 5．脳MRIで海馬・島周囲皮質・視床・前障・大脳基底核などに信号異常
- 6．慢性期の大脳皮質の萎縮

C．鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

ウイルス性脳炎、その他のウイルス関連急性脳症（痙攣重積型脳症など）、自己免疫性脳炎（急性辺縁系脳炎、抗NMDA受容体脳炎）、代謝性疾患、脳血管炎、その他のてんかん（ドラベ症候群、PCDH19関連症候群など）

< 診断のカテゴリー >

Definite：Aのうち5項目全て＋Bのうち2項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Probable：Aのうち4項目以上＋Bのうち2項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible：Aのうち4項目以上＋Bのうち1項目以上を満たすもの

自己免疫介在性脳炎・脳症（原因疾患 21）

1．概要

急性脳炎・脳症は感染症や自己免疫異常などをきっかけに急性期に意識障害、けいれん重積などを呈し集中治療を要する事が多く、急性期からの回復後も認知機能、運動機能の障害を残し、てんかんを発症すると薬剤抵抗性に経過することが多い。

2．原因

急性脳炎・脳症による脳組織の障害に加えて、複数の脳組織抗原に対する自己免疫異常も関与すると考えられている。現在までに、抗 NMDAR 抗体 (anti-glutamate receptor antibody) ,抗 LGI1 抗体(anti-leucine-rich glioma-inactivated 1antibody) ,抗 VGKC (anti-voltage-gated potassium channel) 複合体抗体などの神経細胞表面構造物に対する自己抗体および抗 GAD 抗体(anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibody)が病因に関与し、自己免疫性や傍腫瘍性などが指摘されている。

3．症状

てんかん発作は、焦点性発作とその二次性全般化発作、あるいは全般性発作である。脳波では広汎性の背景活動徐波化をみとめ、てんかん性発射を局在性あるいは全般性に認める。MRI では FLAIR 高信号病変や大脳萎縮を局在性あるいは広汎性に認めることが多い。脳の障害部位により、認知機能障害、高次脳機能障害、運動機能障害などを様々な程度で合併する。

4．治療法

抗てんかん薬、免疫修飾療法(ステロイドパルス,免疫抑制剤,血漿交換など)、てんかん外科治療(脳葉切除、半球離断術など)、リハビリテーションなどが集学的に行われる。

5．予後

抗てんかん薬では十分な効果の得られないことが多い。免疫修飾治療には定期的に行うステロイドパルス治療などが試みられているが、まとまった治療成績は得られていないのが現状である。

< 自己免疫性脳炎・脳症の診断基準 >

脳炎・脳症は、感染症や自己免疫異常などをきっかけに急性期に意識障害、けいれん重積などを呈し集中治療を要することが多く、急性期からの回復後も認知機能、運動機能の障害を残し、てんかんを発症すると薬剤抵抗性に経過することが多い。

傍感染性、傍腫瘍性、膠原病合併の脳炎・脳症があり、慢性期に難治てんかんを含む種々の後遺症を残す。

A 症状

1. 感冒様症状などの前駆症状が見られることが多い。
2. 急性期初期に、精神症状、記憶障害、見当識障害、感情障害などの辺縁系症状が出現することがある。
3. 急性・亜急性に意識障害を伴う脳炎症状が出現し、けいれん発作、けいれん重積、口周囲異常運動、自律神経症状などを伴う。小脳失調・四肢感覚障害・筋力低下等の他の症候を合併するタイプもある。
4. 発作症状が多様、または faciobrachial dystonic seizure , ictal piloerection を呈することがある。

5. 卵巣奇形腫、肺小細胞癌・精巣癌等に伴うタイプがある。
6. てんかん発作、精神症状、知的障害、運動障害、記憶障害などが残遺する。
7. 本人や家族に自己免疫疾患が存在することがある。

B 検査所見

1. 髄液で炎症性変化を認める(髄液蛋白・細胞数増加,オリゴクローナルバンド陽性,IgG indexの上昇)。
2. 血清・髄液検査で自己抗体(抗 NMDAR 抗体、抗 VGKC 抗体、抗 GAD 抗体、抗 LGI1 抗体など)の証明。
3. 脳波では広汎性の背景活動徐波化、局在性あるいは全般性のてんかん性発射を認める。
4. 頭部 MRI で、内側側頭葉または脳実質の FLAIR, T2, または拡散強調画像(DWI)高信号病変など、特徴的な画像所見が認めることがある。
5. PET で 4 の部位に一致し, hypermetabolism が存在することがある。

C 鑑別診断：

ウイルス性脳炎、その他の急性脳症、代謝性疾患、脳血管炎等を鑑別する。

D 診断のカテゴリー

Definite A 症状から本症を疑い、B 検査所見 1-4 のうち 3 つ以上を認め、C の鑑別すべき疾患を除外したもの

Probable A 症状から本症を疑い、B 検査所見 1-4 のうち 2 つ以上を認め、C の鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible A 症状から本症を疑い、B 検査所見 1-4 のうち 1 つ以上を認め、C の鑑別すべき疾患を除外したもの

<重症度分類>

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、および障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

資料8

書籍「稀少てんかんの診療指標」

指定難病を中心に、稀少てんかんの診療の手引き（指標）を作成・出版した

編集：

日本てんかん学会

難治性疾患政策研究事業「希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究」班

編集協力：

日本小児神経学会

日本神経学会

日本てんかん外科学会

出版：診断と治療社、東京、2017、259頁，ISBN978-4-7878-2309-0

目次

序文 はじめに

1章 稀少てんかんの原因：総論

- 1 遺伝子異常とてんかん
- 2 染色体異常とてんかん
- 3 先天性代謝異常症とてんかん
- 4 皮質形成異常とてんかん
- 5 異形成性腫瘍とてんかん
- 6 免疫とてんかん
- 7 稀少てんかんの病理

2章 疾患の特徴と診療指標

1 てんかん症候群

- 1) 早期ミオクロニー脳症
- 2) 大田原症候群
- 3) 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 4) West 症候群（點頭てんかん）
- 5) Dravet 症候群
- 6) ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 7) ミオクロニー欠神てんかん
- 8) Lennox-Gastaut 症候群
- 9) 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- 10) Landau-Kleffner 症候群
- 11) 進行性ミオクローヌステんかん 小児
- 12) 進行性ミオクローヌステんかん 成人

- 13) 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
- 14) 片側けいれん片麻痺てんかん症候群
- 15) Aicardi 症候群
- 16) Rett 症候群
- 17) PCDH19 関連症候群
- 2 神経皮膚症候群におけるてんかん
 - 1) 神経皮膚症候群とてんかん：総論
 - 2) 結節性硬化症
 - 3) Sturge-Weber 症候群
- 3 染色体機能異常によるてんかん
 - 1) Angelman 症候群
 - 2) 環状 20 番染色体症候群
- 4 代謝異常症によるてんかん
 - 1) ミトコンドリア病
 - 2) グルコーストランスポーター 1 (GLUT1)欠損症
- 5 皮質形成異常によるてんかん
 - 1) 片側巨脳症
 - 2) 限局性皮質異形成
 - 3) 神経細胞移動異常症
- 6 異形成性腫瘍によるてんかん
 - 1) 視床下部過誤腫
 - 2) その他の腫瘍
- 7 免疫介在性てんかん
 - 1) Rasmussen 脳炎（症候群）
 - 2) 自己免疫介在性脳炎・脳症
 - 3) 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 3章 稀少てんかんの検査
 - 1 生理検査
 - 2 画像検査
 - 3 遺伝学的検査
 - 4 その他の検体検査
 - 5 神経心理学的検査
- 4章 稀少てんかんの治療とケア
 - 1 治療総論
 - 1) 新生児期のてんかん管理
 - 2) 高齢期のてんかん管理
 - 3) 抗てんかん薬治療 - 小児
 - 4) 抗てんかん薬治療 - 成人

- 5) てんかん食（ケトン食療法等）
- 6) その他の内科的薬物治療
- 7) 外科的治療
- 8) てんかんのリハビリテーション
- 9) 療育

2 ケアとサポート

- 1) てんかんと遺伝カウンセリング
- 2) 稀少てんかんと看護
- 3) てんかんケアツール
- 4) ピアサポート
- 5) 社会資源利用の支援
- 6) 小児慢性特定疾病と指定難病

5章 稀少てんかん Q&A

- A. 検査・遺伝に関連する Question
- B. 診断についての Question
- C. 治療についての Question
- D. 社会・福祉・助成についての Question

索引

資料9

てんかん関連疾患の重症度分類

重症度分類の概念 < てんかん関連疾病共通 >

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分、および障害者総合支援法における障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価
1 級程度	1-5 すべて
2 級程度	3-5 のみ
3 級程度	4-5 のみ

精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

てんかん発作のタイプと頻度	等級
ハ、二の発作が月に1回以上ある場合	1 級程度
イ、口の発作が月に1回以上ある場合 ハ、二の発作が年に2回以上ある場合	2 級程度
イ、口の発作が月に1回未満の場合 ハ、二の発作が年に2回未満の場合	3 級程度

「てんかん発作のタイプ」

- イ 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- 口 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- 二 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

判定に当たっては以下のことを考慮する。

日常生活あるいは社会生活において必要な「支援」とは助言、指導、介助などをいう。

保護的な環境(例えば入院・施設入所しているような状態)でなく、例えばアパート等で単身生活を行った場合を想定して、その場合の生活能力の障害の状態を判定する。

1	<p>精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る。</p> <p>適切な食事摂取、身の清潔保持、金銭管理や買い物、通院や服薬、適切な対人交流、身の安全保持や危機対応、社会的手続きや公共施設の利用、趣味や娯楽あるいは文化的社会的活動への参加などが自発的に出来るあるいは適切に出来る。</p> <p>精神障害を持たない人と同じように日常生活及び社会生活を送ることが出来る。</p>
2	<p>精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。</p> <p>「1」に記載のことが自発的あるいは概ね出来るが、一部支援を必要とする場合がある。</p> <p>例えば、一人で外出できるが、過大なストレスがかかる状況が生じた場合に対処が困難である。デイケアや就労継続支援事業などに参加するもの、あるいは保護的配慮のある事業所で、雇用契約による一般就労をしている者も含まれる。日常的な家事をこなすことは出来るが、状況や手順が変化したりすると困難が生じることがある。清潔保持は困難が少ない。対人交流は乏しくない。引きこもりがちではない。自発的な行動や、社会生活の中で発言が適切に出来ないことがある。行動のテンポはほぼ他の人に合わせることができる。普通のストレスでは症状の再燃や悪化が起きにくい。金銭管理は概ね出来る。社会生活の中で不適切な行動をとってしまうことは少ない。</p>
3	<p>精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする。</p> <p>「1」に記載のことが概ね出来るが、支援を必要とする場合が多い。</p> <p>例えば、付き添われなくても自ら外出できるものの、ストレスがかかる状況が生じた場合に対処することが困難である。医療機関等に行くなどの習慣化された外出はできる。また、デイケアや就労継続支援事業などに参加することができる。食事をバランスよく用意するなどの家事をこなすために、助言などの支援を必要とする。清潔保持が自発的かつ適切にはできない。社会的な対人交流は乏しいが引きこもりは顕著ではない。自発的な行動に困難がある。日常生活の中での発言が適切にできないことがある。行動のテンポが他の人と隔たってしまうことがある。ストレスが大きいと症</p>

	<p>状の再燃や悪化を来たしやすい。金銭管理ができない場合がある。社会生活の中でその場に適さない行動をとってしまうことがある。</p>
4	<p>精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する。</p> <p>「1」に記載のことは常時支援がなければ出来ない。</p> <p>例えば、親しい人との交流も乏しく引きこもりがちである、自発性が著しく乏しい。自発的な発言が少なく発言内容が不適切であったり不明瞭であったりする。日常生活において行動のテンポが他の人のペースと大きく隔たってしまう。些細な出来事で、病状の再燃や悪化を来たしやすい。金銭管理は困難である。日常生活の中でその場に適さない行動をとってしまいがちである。</p>
5	<p>精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない。</p> <p>「1」に記載のことは支援があってもほとんど出来ない。</p> <p>入院・入所施設等患者においては、院内・施設内等の生活に常時支援を必要とする。在宅患者においては、医療機関等への外出も自発的にできず、付き添いが必要である。家庭生活においても、適切な食事を用意したり、後片付けなどの家事や身の清潔保持も自発的には行えず、常時支援を必要とする。</p>

なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

<要約>

重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	年に2回未満	該当せず
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが倒れない発作	年に2回以上かつ月に1回未満	3級程度
	月に1回以上あり	2級程度
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	年に2回未満	3級程度
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	年に2回以上かつ月に1回未満	2級程度
	月に1回以上あり	1級程度

障害者総合支援法による障害支援区分

精神症状・能力障害二軸評価（2）能力障害評価

1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

重症度評価：下記が該当

「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価
1級程度	1-5 すべて
2級程度	3-5 のみ
3級程度	4-5 のみ

資料 10

書籍「てんかんの指定難病ガイド」

てんかんが主要症状である指定難病を中心に、指定難病の説明および制度利用のガイド本を作成・出版した

編集：難治性疾患政策研究事業「希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究」班

出版：日興美術、静岡、2017、56頁

目次

まえがき

1. アイカルディ症候群
2. ウエスト症候群
3. 大田原症候群
4. 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
5. 環状 20 番染色体症候群
6. 限局性皮質異形成
7. 神経細胞移動異常症
8. 進行性ミオクローヌステんかん
9. 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
10. スタージ・ウェーバー症候群
11. 早期ミオクロニー脳症
12. ドラベ症候群
13. PCDH19 関連症候群
14. 片側巨脳症
15. 片側けいれん片麻痺てんかん症候群
16. ミオクロニー欠神てんかん
17. ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
18. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
19. ラスムッセン 脳炎
20. ランド-・クレフナー症候群
21. レット症候群
22. レノックス・ガストー症候群
23. てんかんのあるその他の指定難病
24. 指定難病の手続き
25. お役立ちリンク
26. 書籍

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
須貝研司	分類	日本てんかん学 会（編）	てんかん白書 - てんかん医療・ 研究のアクション プラン	南江堂	東京	2016	26-28
藤原建樹、須貝研 司	てんかん学会ガイド ライン	50周年記念誌編 集委員会（編）	日本てんかん学 会の歴史	診断と治 療社	東京	2016	41-42
須貝研司	小児てんかん治療の 留意点	橋本信夫（監）、 清水宏明（編）	脳神経外科診療 プラクテス8脳 神経外科医が知 っておきたい薬 物治療の考え方 と実際	文光堂	東京	2016	30-34
須貝研司	重症児者におけるて んかん発作の把握・観 察、抗てんかん薬の選 択と使用法、重症児者 のけいれん重積症の 治療	北住映二ほか （編）	重症心身障害 児・者診療・看護 実践マニュアル	診断と治 療社	東京	2015	136-13 9、140- 145、14 6-149
須貝研司	当院におけるけいれ ん重積とホスフェニ トイン - 効果と問題 点	中里信和（編）	神経救急・脳神経 外科周術期にお けるてんかん発 作の管理 - ホス フェニトインに よる実践集	ライフサ イエンス	東京	2015	23-28
須貝研司	発達からみたてんか ん発作、脳性麻痺・重 症心身障害児に伴う てんかん、早期ミオク ロニー脳症、非進行性 疾患のミオクロー ン脳症	兼本浩祐、丸栄 一、小国弘量、池 田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	142-14 6、238- 239、36 2-364、3 94-396.

須貝研司	意識障害、ほか21論文	佐々木征行、須貝研司、稲垣真澄(編)	国立精神・神経医療研究センター小児神経科診断・治療マニュアル 改訂第3版	診断と治療社	東京	2015	2-8、ほか 164頁
須貝研司	薬物療法：難治てんかん	荒木信夫(総編集)、辻 貞俊(担当編集)	神経内科外来シリーズ4 てんかん外来	メジカルレビュー	東京	2016	68-80
須貝研司	早期ミオクロニー脳症		別冊日本臨床 No.31 神経症候群(第2版)その他の神経疾患を含めて	大阪市	2014	2014	130-135
須貝研司	遊走性焦点発作を伴う小児てんかん		別冊日本臨床 No.31 神経症候群(第2版)その他の神経疾患を含めて	大阪	2014	2014	395-399
Hirose S.	Mutant GABA A receptor subunits in genetic (idiopathic) epilepsy.		Progress in Brain Research.	Elsevier		2014	55-85
井上貴仁 廣瀬伸一	新生児マス・スクリーニングを契機に見された古典型ファブリー病の1家系	衛藤義勝	ファブリー病症例集	メディカルトリビューン	東京	2014	46-50
日暮憲道 井原由紀子 廣瀬伸一	遺伝子診断が臨床に役立つケースは	池田昭夫	症例から学ぶ：戦略的てんかん診断・治療	南山堂	東京	2014	221-223
廣瀬伸一	小児の先進医療	五十嵐隆	小児科研修ノート 第2版	診断と治療社	東京	2014	96-98
小国弘量	薬物治療：小児科期	日本てんかん学会	てんかん白書	南江堂	東京	2016	48-49
小国弘量	West症候群、免疫グロブリン、副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	359-362、534-535、533-534

伊藤康、小国弘量	グルコーストランス ポーター1 欠損症症 後群		神経症候群 (日本臨牀 第2版)-その他社 の神経疾患を含 めて-先天代謝 異常症 別冊新 領域別症候群シ リーズ No.28	日本臨牀	大阪	2014	823-82 6
伊藤康、小国弘量	グルコーストランス ポーター1(GLUT-1) 欠損症症候群.		神経症候群 VI (第2版)-その他社 他の神経疾患を 含めて-てんか ん症候群 別冊 新領域別症候群 シリーズ No.31	日本臨牀	大阪	2014	464-46 7
小国弘量	ミオクロニー(失立)脱力発作てんかん		神経症候群 VI (第2版)-その他社 他の神経疾患を 含めて-てんか ん症候群 別冊 新領域別症候群 シリーズ No.31	日本臨牀	大阪	2014	122-12 5
柿田明美	稀少てんかんの病理	日本てんかん学 会	稀少てんかんの 診療指針	診断と治 療社	東京	印刷中	
柿田明美	てんかんの病理学. 海馬硬化症	兼本浩祐、丸栄 一、池田昭夫、 川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	23-28
柿田明美	てんかんの病理学. 海馬硬化	兼本浩祐、丸栄 一、小国弘量、池 田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	23-28
清水宏、 柿田明美	胚芽異型成性神経上 皮腫瘍. Dysembryoplastic neuroepithelial tumor	深山正久、猪狩 享、大橋健一、 金井弥栄、羽賀 博典	病理診断クイッ クリファレン ス. 病理と臨床	文光堂	東京	2015	332
柿田明美	てんかん原性の病理	日本てんかん学 会	てんかん専門医 ガイドブック	診断と治 療社	東京	2014	27-30

白石秀明	Lennox-Gastaut症候群	荒木信夫	神経内科外来シリーズ・てんかん外来	MEDICAL VIEW	東京	2016	PP. 176-181
白石秀明	小児の二次性頭痛の原因		小児内科・頭痛の診かたQ&A	東京医学社	東京	2016	PP. 1181-1183
白石秀明	入院患者のいれん		小児科診療 特集 ベテラン小児科医が伝授する入院管理・診療のコツ	診断と治療社	東京	2016	PP. 1195-1201
白石秀明	Lennox-Gastaut症候群	辻 貞俊	神経内科外来シリーズ・てんかん外来	MEDICAL VIEW	東京	2015	176-181
白石秀明	脳磁図 (MEG) てんかん焦点を中心に	小児脳機能研究会	愉しく学ぼう小児の臨床神経生理	診断と治療社	東京	2015	129-134
白石秀明	非定型ローランドてんかん	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	357-359
Hideaki Shiraishi	Childhood epilepsy	Shozo Tobimatsu and Ryusuke Kakigi	Clinical Application of Magnetoencephalography	Springer			In press
白石秀明	脳磁図 (MEG) てんかん焦点を中心に	小児脳機能研究会	愉しく学ぼう小児の臨床神経生理	診断と治療社	東京	2015	129-134
白石秀明			非専門医のための小児のてんかん学入門	中外医学社	東京	2015	
白石秀明	非定型ローランドてんかん	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	357-359
白石秀明他	Angelman 症候群	水澤英洋	日本臨床	日本臨床社	東京	2014	436-440
山本仁	てんかん	新島新一、山本仁、山内秀雄	こどもの神経疾患の診かた1版	医学書院	東京	2016	100-107
山本仁	海馬委縮と内側側頭葉てんかん	新島新一、山本仁、山内秀雄	こどもの神経疾患の診かた1版	医学書院	東京	2016	108
山本 仁他	良性家族性新生児けいれん、小頭症		神経症候群	日本臨床社	東京	2015	72-74, 295-298
山本 仁	周産期障害に伴うてんかん	兼本浩祐	臨床てんかん学1版	医学書院	東京	2015	208 - 211

山本 仁	新生児九いれん	福井次矢	今日の治療指針	医学書院	東京	2016	1366-1367
山本寿子、山本仁、宮本雄策	小頭症		別冊日本臨床、新領域別症候群シリーズ No.29、神経症候群第2版	日本臨床社	大阪	2014	295-298
山本仁、宮本雄策、橋本修二、山本寿子	良性家族性新生児けいれん		別冊日本臨床、新領域別症候群シリーズ No.31、神経症候群第2版	日本臨床社	大阪	2014	72-74
白水洋史、亀山茂樹	視床下部過誤腫によるてんかん	三國信啓、森田明夫、伊達 勲、菊田健一郎	新NS NOW No.7 脳波判読の基礎と手術への応用 - 脳波ギライを克服しよう!	メジカルビュー社	東京	2016	pp136-146
<u>Yuki toshi Takahashi et al.</u>	Autoimmune-mediated encephalitis with antibodies to NMDA-type GluRs: Early clinical diagnosis.	Yamanouchi H, et al.,	Acute Encephalopathy and Encephalitis in Infancy and Its Related Disorders.	Elsevier		2017	in press
Kiyoshi Egawa, <u>Yuki toshi Takahashi</u>	Epilepsy in Dentato-rubro-pallido-luysian atrophy (DRPLA).	Shorvon et al.,	The Causes of Epilepsy.	Cambridge University Press		2017	in press
<u>高橋幸利</u>	診断（免疫・その他の診断）	日本てんかん学会	てんかん白書～てんかん医療・研究のアクションプラン	南江堂	東京	2016年10/20	39-40
丸栄一、岡田元宏、兼子直、柿田明美、 <u>高橋幸利</u>	基礎研究とトランスレーショナル研究	日本てんかん学会	てんかん白書～てんかん医療・研究のアクションプラン	南江堂	東京	2016年10/20	157-162

高橋幸利	臨床研究(小児期)	日本てんかん学 会	てんかん白書～ てんかん医療・ 研究のアクション プラン	南江堂	東京	2016年 10/20	163-165
高橋幸利、 堀野朝子	Rasmussen脳炎(症候 群)		稀少てんかん診 療指標	診断と治 療社	東京	印刷中	
高橋幸利、 小池敬義	その他の内科的薬物 治療		稀少てんかん診 療指標	診断と治 療社	東京	印刷中	
高橋幸利、大松泰 生	免疫とてんかん		稀少てんかん診 療指標	診断と治 療社	東京	印刷中	
高橋幸利	免疫介在性てんかん /抗体介在性てんか ん(てんかんの自己 抗体を含む)	須貝研司	てんかん学用語 事典	診断と治 療社	東京	印刷中	
高橋幸利、東本和紀	てんかん	山崎麻美、坂本博 昭	小児脳神経外科 学 (改訂2版)	金芳堂	京都	2015	801-819
高橋幸利他	2脳炎-1総論、2免疫 介在性脳炎(小児)、	兼本浩祐、丸栄 一、小国弘量、池 田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	179-18 1、181- 184
高橋幸利、西田拓 司、山口解冬	自己免疫性脳炎	辻省次、 吉良潤一	アクチュアル 脳・神経疾患の臨 床、免疫性神経疾 患 病態と治療 のすべて	中山書店	東京	印刷中	
高橋幸利、大星大 観、東本和紀、渡 辺陽和、吉富晋作	小児の慢性進行性持 続性部分てんかん・ 非進行性持続性部分 てんかん： Rasmussen 症候群を 主体に。		別冊日本臨床、 新領域別症候群社 シリーズ No.31 、神経症候群第2 版	日本臨床 社	大阪	2014	41-46
小林勝弘	大田原症候群	兼本浩祐、丸栄 一、小国弘量、 池田昭夫、川合 謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	364-365

小林勝弘	広帯域脳波、双極子分析など	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	275-280
小林勝弘	CSWS症候群	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	354-355
Ikeda A	Subdural EEG in frontal lobe epilepsy. Invasive Studies of the Human Epileptic Brain		Principles and Practice of Invasive Brain Recordings and Stimulation in Epilepsy.	Oxford University Press	London	2016	In press
塚田剛史, 井上岳司, 池田昭夫	てんかん、神経疾患	日本臨床内科医学会編	内科診療実践マニュアル第2版	日本医学出版	東京	2016	538-547
藤井大樹、池田昭夫	失神、痙攣、症候編	日本臨床内科医学会編	内科診療実践マニュアル第2版	日本医学出版	東京	2016	26-29.
吉村元、池田昭夫	てんかん	猿田享男、北村総一郎総監修、水澤英洋神経分野編	JMEDJ治療法便覧2016 ~私の治療~	日本医事新報社	東京	2016	印刷中
池田昭夫、田中達也	国際関係、てんかん医療の世界的動向と、国際組織の中の日本てんかん学会	日本てんかん学会てんかん白書編集委員会編	てんかん白書	南江堂	東京	2016	119-121
池田昭夫	専門職（医師と医学生）	日本てんかん学会てんかん白書編集委員会編	てんかん白書	南江堂	東京	2016	印刷中
田中達也、池田昭夫	世界のてんかんの潮流	50周年記念誌編集委員会編	日本てんかん学会50周年記念誌	診断と治療社	東京	2016	33-34.
加藤元博、池田昭夫	生理的検査と画像の歴史	50周年記念誌編集委員会編	日本てんかん学会50周年記念誌	診断と治療社	東京	2016	43-44.
村井智彦、人見健文、池田昭夫	進行性ミオクローヌステんかんー成人	井上有史他編	稀少てんかんの診療指標	診断と治療社	東京	2016	印刷中
坂本光弘、松本理器、池田昭夫	自己免疫介在性脳炎・脳症	井上有史他編	稀少てんかんの診療指標	診断と治療社	東京	2016	印刷中

下竹昭寛, 池田昭夫	第1章. 脳波. 6. てんかん. a. 総論	飛松省三	ここが知りたい! 臨床神経生理	中外医学社	東京	2016	34-36.
井上岳司, 池田昭夫	第1章. 脳波. 14. 脳波レポート(作成・判読所見)	飛松省三	ここが知りたい! 臨床神経生理	中外医学社	東京	2016	75-78.
井上岳司, 池田昭夫	てんかん外来, 外来診察の基本的な流れ, 鑑別診断	辻貞俊	神経内科外来シリーズ4	メジカルビュー社	東京	2016	46-52.
人見健文, 寺田清人, 池田昭夫	第9章. ミオクローヌス. 第1部. 不随意運動	梶龍児	不随意運動の診断と治療 改訂第2版	診断と治療社	東京	2016	158-182.
小林勝哉, 人見健文, 松本理器, 池田昭夫	てんかんにおけるBorderzone		Annual Review 神経 2016	中外医学社	東京	2016	260-270.
村井智彦, 井上岳司, 池田昭夫	第7章 てんかん1 包括的な治療指針		EBMに基づく脳神経疾患の基本治療指針 第4版	メジカルビュー社	東京	2016	370-384.
金星匡人, 大野行弘, 池田昭夫	分子標的治療, てんかんを中心に			中山書店	東京	2016	印刷中
人見健文, 池田昭夫	Benign adult familial myoclonus epilepsy (BAFME): 良性成人型家族性ミオクローヌステんかん	日本てんかん学会	てんかん用語辞典	日本てんかん学会	東京	2016	印刷中
池田昭夫	中山人間科学振興財団25周年記念に寄せて			中山人間科学振興財団	東京	2016	150-151.
池田昭夫	てんかんフロンティア, 未来へのnew trend	鶴紀子, 田中達也, 池田昭夫		新興医学	東京	2017	印刷中
池田昭夫		池田昭夫 主編 集: 松本理器, 人見健文 副編集	デジタル脳波記録・判読の手引き	診断と治療社	東京	2015	

池田昭夫他	局在論からみたてんかん発作、多様な焦点を示す家族性焦点性てんかん、進行性ミオクロームスてんかん、側頭葉てんかん、前頭葉てんかん、後頭葉てんかん、ジャクソン発作関連てんかん、頭頂葉てんかん、聴覚症状を伴う常染色体優性部分てんかん	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	
池田昭夫他	けいれん重積状態：成人例、非けいれん性てんかん重積状態、非けいれん性てんかん重積の診断・治療	中里信和 総監修：池田昭夫ら	神経救急・脳神経外科周術期におけるてんかん発作の管理 ホスフェニトインによる実践集	ライフ・サイエンス	東京	2015	
Ikeda A et al	Subdural EEG in frontal lobe epilepsy, Cortico-cortical evoked potential mapping	Lhatoo S, Kahane P, Lüders H	Invasive Studies of the Human Epileptic Brain: Principles and Practice of Invasive Brain Recordings and Stimulation in Epilepsy	Oxford University Press	London	in press	
人見健文,池田昭夫	本態性振戦	小林祥泰,水澤英洋,山口修平	神経疾患最新の治療 2015-2017	南江堂	東京	2015	171-173
金澤恭子,池田昭夫	DC 電位		Annual Review of Neuroscience 2015	中外医学社	東京	2015	287-294
井上岳司,松本理器,池田昭夫	てんかん(てんかん重積の治療を含む)	鈴木則宏	神経内科研修ノート	診断と治療社	東京	2015	544-551
池田昭夫	てんかん 神経疾患		内科処方実践マニュアル,改訂第2版	日本医学出版	東京	2015	370-377
池田昭夫	脳波の基本原理解、脳波で分かる脳機能	橋本信夫監修,三國信啓・深谷親編集	脳神経外科診療プラクティス6.脳神経外科医のための脳機能と局在診断	文光堂	東京	2015	
池田昭夫	総編集	池田昭夫	症例から学ぶ戦術的てんかん診断・治療	南山堂	東京	2014	
池田昭夫	副編集	亀山茂樹,馬場啓治,池田昭夫	日本てんかん学会：てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	
宇佐美清英,松本理器,池田昭夫	睡眠と前頭葉てんかん	千葉茂	睡眠とてんかん	ライフ・サイエンス	東京	2014	

小林勝哉、池田昭夫	てんかんの診断と治療	門脇孝、小室一成、宮地良樹	診療ガイドライン up to date 2013-2014	メディカルレビュー社	東京	2014	477-89
池田昭夫	私はこう治療している		今日の治療指針 2014年版	医学書院	東京	2014	879-82
井上岳司、小林勝哉、下竹明寛、池田昭夫	50章 てんかん発作とてんかん(パート VII 無意識下および意識下の神経情報処理)		カンデル神経学 (日本語翻訳版)	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2014	
奥村章久	新生児発作	山口徹、北原光男監修、福井次矢、高木誠、小室一成	今日の治療指針 第56版	医学書院	東京	2014	1215-1216
奥村章久、山本仁	てんかんの診断 新生児	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	38-40
奥村章久	良性家族性・非家族性新生児てんかん	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	214-215
奥村章久	症候性新生児発作	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	216-217
奥村章久	新生児発作	新生児医療連絡会	NICU マニュアル 第5版	金原出版社	東京	2014	85-89
奥村章久	フロッピーインファント	新生児医療連絡会	NICU マニュアル 第5版	金原出版社	東京	2014	89-93
奥村章久	色素失調症 (Bloch-Sulzberger 症候群)	水澤英洋	別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ 29 神経症候群 第2版 IV	日本臨床新社	東京	2014	777-780
奥村章久	表皮母斑症候群	水澤英洋	別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ 29 神経症候群 第2版 IV	日本臨床新社	東京	2014	808-811
奥村章久	けいれん重積の治療ガイドライン	小児内科編集部	小児内科 46巻 9号	東京医学社	東京	2014	1248-1251

奥村彰久	良性乳児部分てんかん	五十嵐隆、岡明	小児科臨床ピクシス 3 小児てんかんの最新医療 改訂第2版	中山書店	東京	2014	142-145
奥村彰久	解熱薬は熱性けいれんを誘発するので使用しない？	小児内科編集部	小児内科 46 巻 11号	東京医学社	東京	2014	1696-1698
奥村彰久	良性乳児てんかん	水澤英洋	別冊 日本臨床新領域別症候群シリーズ31 神経症候群 第2版 VI	日本臨床社	東京	2014	37-40
川合謙介	脱力発作	辻貞俊	神経内科外来シリーズ4 . てんかん外来	メジカルビュー社	東京	2016	186-191
川合謙介	てんかん手術の合併症	寶金清博、森田明夫	脳神経外科 M&Mカンファランス	メジカルビュー社	東京	2016	431-435
川合謙介	緩和的治療の対象となるてんかん	三國信啓、森田明夫、伊達勲、菊田健一郎	新NS NOW No.7. 脳波判読の基礎と手術への応用	メジカルビュー社	東京	2016	148-159
川合謙介	てんかんの外科的治療の適応と治療成績	田村晃、松谷雅生、清水輝夫	EBMに基づく脳神経疾患の基本的治療指針	メジカルビュー社	東京	2016	385-389
浜野晋一郎	てんかんの医療，予防 小児期．編集 ，	日本てんかん学会：白書編集委員会	てんかん白書	南江堂	東京	2016	43-45
浜野晋一郎	Guillain-Barre症候群と類縁疾患．編集	新島新一，山本仁，山内秀雄	こどもの神経疾患の診かた	医学書院	東京	2016	202-205
浜野晋一郎	てんかん(一般的治療方針)	水口雅，市橋光，崎山弘	今日の小児治療指針	医学書院	東京	2015	662-66
浜野晋一郎	HHE 症候群(片側痙攣片麻痺てんかん症候群)		別冊 日本臨床新領域別症候群シリーズ 31 神経症候群(第2版)	日本臨床社	大阪	2014	426-429

浜野晋一郎	West 症候群		別冊 日本臨床 新領域別症候群 シリーズ 31 神経 症候群(第2版)	日本臨床 社	大阪	2014	111-11 5
浜野晋一郎	神経セロイドリポフ スチン症 (Betten 病)		別冊 日本臨床 新領域別症候群 シリーズ 28 神経 症候群(第2版)	日本臨床 社	大阪	2014	808-81 1
浜野晋一郎	West 症候群	日本てんかん学 会	てんかん専門医 ガイドブック	診断と治 療社	東京	2014	208-21 0
加藤光広	脳形成異常	櫻井晃洋	遺伝カウンセリ ングマニュアル 改訂第3版	南江堂	東京	2016	96-97
加藤光広	滑脳症, 異所性灰白 質		小児疾患診療の ための病態生理 3改訂第5版	東京医学 社	東京	2016	242-246
加藤光広	Aicardi症候群、小脳低 形成を伴う滑脳症、脳 室周囲結節状異所性 灰白質、皮質下帯状異 所性灰白質、Miller-D ieker症候群	兼本浩祐、丸栄 一、小国弘量、池 田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	438-43 9、442- 443、44 1-442、4 40-441、 439-440
北澤悠, 柿坂庸介, 神一敬, 中里信和	てんかん重積状態成 人例に対するホスフ エニトインの使い方 ~優れた安全性をも つ新たな第二選択薬 ~	中里信和(総監 修)	神経救急・脳神経 外科周術期にお けるてんかん発 作の管理 .ホスフ エニトインによ る実践集	ライフ・ サイエン ス	東京	2015	45-48
菅野秀宣	部分てんかん脳波の 読み方: 脳波判読の 基礎と手術への応用 脳波ギライを克服し よう	三國 伸啓	新NS now No7	medical view	東京	2016	32-41

菅野秀宣	MRIで病巣を確認できない焦点性てんかん	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	568-69
菅野秀宣	Sturge-Weber 症候群		別冊日本臨床、新領域別症候群シリーズ No.29、神経症候群第2版	日本臨床社	大阪	2014	762-765
林雅晴	医療と福祉をめぐる制度	日本てんかん学会編集	てんかん白書	南江堂	東京	2016	109-111
林雅晴	神経線維腫症、結節性硬化症	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	449-450、448-449
林雅晴.	XIV てんかん症候群 . 結節性硬化症.		別冊日本臨床新領域別症候群シリーズ No.31 神経症候群 (第2版) IV	日本臨床社	大阪	2014	157-161
松石豊次郎、弓削康太郎、七種朋子、山下裕史朗	Rett症候群とてんかん		新領域別症候群シリーズ No.31 神経症候群 (第2版) V	日本臨床	東京	2014	2043 - 2053
松石豊次郎	小児神経内科領域 1. 知的障害	山崎麻美、坂本博昭偏	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	959 - 960
松石豊次郎	小児神経内科領域 2. 自閉症スペクトラム症 (障害)	山崎麻美、坂本博昭偏	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	960 - 967
松石豊次郎	小児神経内科領域 3. 注意力欠如/多動症 (障害)	山崎麻美、坂本博昭偏	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	967 - 969
松石豊次郎	小児神経内科領域 4. 発達性協調運動障害	山崎麻美、坂本博昭偏	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	969
松石豊次郎	1 レット症候群の概要 1-1 レット症候群の歴史	青天目 信、伊藤雅之編	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	9 - 13

松石豊次郎	16. 思春期・第二次性徴、内分泌	青天目 信、伊藤雅之編	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	189 - 193
松石豊次郎	小児神経内科領域、1 知的障害	山崎麻美、坂本博昭編	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	959 - 960
松石豊次郎	小児神経内科領域、2 自閉症スペクトラム症(障害)	山崎麻美、坂本博昭編	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	960 - 967
松石豊次郎	小児神経内科領域、3 注意力欠如/多動症(障害)	山崎麻美、坂本博昭編	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	967 - 969
松石豊次郎	小児神経内科領域、4 発達性協調運動障害	山崎麻美、坂本博昭編	小児脳神経外科学	金芳堂	東京	2015	969
松石豊次郎	1 レット症候群の概要 1-1 レット症候群の歴史	青天目 信、伊藤雅之編	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	9 - 13
松石豊次郎	16. 思春期・第二次性徴、内分泌	青天目 信、伊藤雅之編	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	189 - 193
松石豊次郎	C)PCD(一次性全身性 カルニチン欠損症)	杉江秀夫	代謝性ミオパチー	診断と治療社	東京	2014	101-104
青天目信	錐体外路症候(錐体外路障害)	遠藤文夫、井田博幸、山口清次、高柳正樹、深尾敏幸	引いて調べる先天代謝異常	診断と治療社	東京	2014	74-75
青天目信	錐体路症候(錐体路障害)	遠藤文夫、井田博幸、山口清次、高柳正樹、深尾敏幸	引いて調べる先天代謝異常	診断と治療社	東京	2014	75-76
青天目信	統合失調様症状	遠藤文夫、井田博幸、山口清次、高柳正樹、深尾敏幸	引いて調べる先天代謝異常	診断と治療社	東京	2014	80-81
青天目信	発達退行	遠藤文夫、井田博幸、山口清次、高柳正樹、深尾敏幸	引いて調べる先天代謝異常	診断と治療社	東京	2014	85
青天目信		青天目信、伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	
青天目信	レット症候群の診断基準	青天目信、伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	15-24
青天目信	手の合目的運動の消失	青天目信、伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	57-63

青天目信	手の常同運動	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	65-73
青天目信	言語コミュニケーションの消失	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	75-85
青天目信	歩行障害	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	87-93
青天目信	てんかん	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	107-119
青天目信	筋緊張異常、不随意運動	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	129-136
青天目信	痛覚鈍麻と自傷行為	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	145-156
青天目信	社会福祉資源	青天目信,伊藤雅之	レット症候群診療ガイドブック	大阪大学出版会	大阪	2015	229-240
青天目信	皮質形成異常	兼本浩祐,丸栄一,小国弘量,池田昭夫,川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	200-203
永井利三郎		鎌塚優子,柘植雅義,永井利三郎,古川恵美	養護教諭のための発達障害児の学校生活を支える教育・保健マニュアル	診断と治療社	東京	2015	
永井利三郎		永井利三郎,田邊卓也,宮崎千明	基礎疾患をもつ小児に対する予防接種ガイドブック	診断と治療社	東京	2015	
永井利三郎他	器質的・構造的異常、先天奇形、『総論』、『皮質形成異常』、『神経皮膚症候群』	兼本浩祐,丸栄一,小国弘量,池田昭夫,川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	195-199, 200-203, 203+205
永井利三郎	学校でみられる内科的疾患・異常：観察と対応のポイント		てんかんやその類似疾患の見方と対応のポイント	東山書房	大阪	2014	44-46
永井利三郎	小児欠神てんかん	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	

永井利三郎		鎌塚優子、柘植雅義、永井利三郎、古川恵美	養護教諭のための発達障害児の学校生活を支える教育・保健マニュアル	診断と治療社	東京	2014	
笹征史、井上有史	日本の抗てんかんの歴史	日本てんかん学会50周年記念誌編集委員会	日本てんかん学会の歴史	診断と治療社	東京	2016	50-52
大槻泰介、井上有史	てんかんの包括医療の展開	日本てんかん学会50周年記念誌編集委員会	日本てんかん学会の歴史	診断と治療社	東京	2016	38-40
井上有史	てんかんケア（リハビリテーション、包括医療）	日本てんかん学会	てんかん白書～てんかん医療・研究のアクションプラン	南江堂	東京	2016	64-66
廣澤太輔、井上有史	てんかん史		病気とくすり2017	南山堂	東京	2017	94-100
		厚労省研究班「稀少難治てんかんのレジストリ構築による総合的研究」班	てんかんの指定難病ガイド	日興美術	静岡	2017	
		日本てんかん学会・厚労省研究班「稀少難治てんかんのレジストリ構築による総合的研究」班	稀少てんかんの診療指標	診断と治療社	東京	2017	
井上有史他	てんかん分類の歴史、てんかん発作、てんかん症候群、てんかん大分類、環状20番染色体、てんかんネットワーク	兼本浩祐、丸栄一、小国弘量、池田昭夫、川合謙介	臨床てんかん学	医学書院	東京	2015	9-14、132-7、396-7、630-2
表芳夫、井上有史	予後、治療成績	荒木信夫、辻貞俊編集	神経内科外来シリーズ4：てんかん外来	Medical View 社	東京	2016	98-105

小出泰道		井上有史	”てんかんが苦 手”な医師のた めの問診・治療 ガイドブック	医薬ジャーナル	大阪	2014	
松平敬史、井上有史	診断、検査	池田昭夫	戦略的てんかん 診断・治療	南山堂	東京	2014	10-22
臼井桂子、寺田清人、臼井直敬、井上有史	失神とてんかんの鑑別は	池田昭夫	戦略的てんかん 診断・治療	南山堂	東京	2014	48-55
寺田清人、臼井直敬、井上有史	脳波と病歴のどちらが重要か	池田昭夫	戦略的てんかん 診断・治療	南山堂	東京	2014	68-76
井上有史他		井上有史監訳	てんかん症候群 ：乳幼児・小児 ・青年期のてん かん学第5版	中山書店	東京	2014	
臼井桂子、井上有史	特異な発作誘発様態をもつてんかん		神経症候群（第2版）VI, XIV てんかん症候群 、別冊日本臨床 新領域別症候群 シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	47-51
榎田祐美、井上有史	てんかんの疫学史		神経症候群（第2版）VI, XIV てんかん症候群 、別冊日本臨床 新領域別症候群 シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	13-17
中神由香子、井上有史	特異な発作誘発様態をもつてんかん		神経症候群（第2版）VI, XIV てんかん症候群 、別冊日本臨床 新領域別症候群 シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	106-110

池田浩子、井上有史	徐波睡眠時に持続性棘徐波を示すてんかん		神経症候群（第2版）VI, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	252-255
荒木保清、池田仁、井上有史	環状 20 番染色体てんかん症候群		神経症候群（第2版）VI, XIV てんかん症候群、別冊日本臨床新領域別症候群シリーズNo.3	日本臨床社	大阪	2014	445-449
井上有史	てんかんのケア他3編の執筆	日本てんかん学会	てんかん専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2014	

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Saitsu H, Watanabe M, Akita T, Ohba C, Sugai K, Ong WP, Shiraishi H, Yuasa S, Matsumoto H, Beng KT, Saitoh S, Miyatake S, Nakashima M, Miyake N, Kato M, Fukuda A, Matsumoto N.	Impaired neuronal KCC2 function by biallelic SLC12A5 mutations in migrating focal seizures and severe developmental delay.	Sci Rep	20;6	30072. doi:10.1038/srep30072	2016
Otsuki T, Kim HD, Luan G, Inoue Y, Baba H, Oguni H, Hong SC, Kameyama S, Kobayashi K, Hirose S, Yamamoto H, Hamano S, Sugai K; FACE Study Group.	Surgical versus medical treatment for children with epileptic encephalopathy in infancy and early childhood: Results of an international multicenter cohort study in Far-East Asia (the FACE study)	Brain Dev	38;5	449-460	2016
Natsume J, Hamano SI, Iyoda K, Kanemura H, Kubota M, Mimaki M, Niijima S, Tanabe T, Yoshinaga H, Kojimahara N, Komaki H, Sugai K, Fukuda T, Maegaki Y, Sugie H.	New guidelines for management of febrile seizures in Japan.	Brain Dev	39;1	2-9	2016
元木崇裕, 中川栄二, 小一原玲子, 高橋幸利, 竹下絵里, 石山昭彦, 齋藤貴志, 小牧宏文, 須貝研司, 佐々木征行	免疫グロブリン治療が奏効したてんかん性脳症例	脳と発達	48;4	277-281	2016
古島わかな, 中川栄二, 小牧宏文, 須貝研司, 佐々木征行	急性肺炎によりLance-Adams症候群類似症状を呈したダウン症候群	日本重症心身障害学会誌	41;1	125-130	2016
高橋孝治, 中川栄二, 竹下絵里, 本橋裕子, 石山昭彦, 齋藤貴志, 小牧宏文, 須貝研司, 北 洋輔, 高橋章夫, 大槻泰介, 佐々木征行	片側巨脳症における半球離断術語の非罹患側の脳波経過と発達	てんかん研究	34;3	619-627	2017
Goto M, Saito Y, Honda R, Saito T, Sugai K, Matsuda Y, Miyatake C, Takeshita E, Ishiyama A, Komaki H, Nakagawa E, Sasaki M, Uto C, Kikuchi K, Motoki T, Saitoh S.	Episodic tremors representing cortical myoclonus are characteristic in Angelman syndrome due to UBE3A mutations	Brain Dev	37;2	216-222	2015

Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, Itoh M, Kakita A, Sugai K, Otsuki T, Kato M, Natsume J, Watanabe K	Two siblings with cortical dysplasia: Clinico-electroencephalographic features.	Pediatr Int	57;3	472-475	2015
Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kamayama S, Saito Y, Sugai K, Otsuki T, Nakazawa A, Morota N, Yamamoto T, Iida K, Nakagawa M, Mizuno T, Takahashi H, Kakita A.	Characteristic expression of p57/Kip2 in balloon cells in focal cortical dysplasia	Neuropathology	35;5	401-409	2015
Honda R, Saito Y, Okumura A, Abe S, Saito T, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M.	Characterization of ictal slow waves in epileptic spasms.	Epileptic Disorders	17;4	425-435	2015
Otsuki T, Kim HD, Luan G, Inoue Y, Baba H, Oguni H, Hong SC, Kamayama S, Kobayashi K, Hirose S, Yamamoto H, Hamano SI, Sugai K; FACE study group.	Surgical versus medical treatment for children with epileptic encephalopathy in infancy and early childhood: Results of an international multicenter cohort study in Far-East Asia (the FACE study)	Brain Dev		doi: 10.1016/j.braindev.2015.11.004	2016
Ono Y, Saito Y, Maegaki Y, Tohyama J, Montassir H, Fujii S, Sugai K, Ohno K.	Three cases of right frontal megalencephaly: Clinical characteristics and long-term outcome.	Brain Dev	38;3	302-309	2016
小林 瑛美子, 中川 栄二, 宮武 千晴, 竹下 絵里, 石山 昭彦, 齋藤 貴志, 小牧 宏文, 須貝 研司, 佐々木 征行	日本脳炎ワクチン接種後てんかん発作が急性増悪した一例	てんかん研究	33;1	76-82	2015
須貝研司	作用機序から考える薬物療法 - てんかん	小児科	56;3	227-233	2015
須貝研司	てんかんの管理 - 抗てんかん薬	小児内科	47;11	1940-1945	2015
小国弘量	ケトン食によるてんかんの治療(総説)	小児科	57:	1033-1038	2016
小国弘量	小児の薬物治療	クリニシアン	63	605-610	2016
小国弘量	小児難治性てんかんにおける成人期移行の問題	小児科臨床	69	729-733	2016

吉永 治美, 小国 弘量	小児神経疾患における活性型ビタミンB6の意義	脳と発達	48	114-116	2016
Ito Y, Takahashi S, Kagitani-Shimono K, Natsume J, Yanagihara K, Fujii T, Oguni H.	Nationwide survey of glucose transporter-1 deficiency syndrome (GLUT-1DS) in Japan	Brain Dev	37	7780-9	2015
Hirano Y, Oguni H, Shiota M, Nishikawa A, Osawa M	Ketogenic diet therapy can improve ACTH-resistant West syndrome in Japan	Brain Dev	37	18-22	2015
Ito Y, Oguni H, Hirano Y, Osawa M	Study of epileptic drop attacks in symptomatic epilepsy of early childhood – Differences from those in myoclonic-astatic epilepsy	Brain Dev	37	49– 58	2015
Fukuyama T, Takahashi Y, Kubota Y, Mogami Y, Imai K, Kondo Y, Sakuma H, Tominaga K, Oguni H, Nishimura S	Semi-quantitative analyses of antibodies to N-methyl-d-aspartate type glutamate receptor subunits (GluN2B & GluN1) in the clinical course of Rasmussen syndrome	Epilepsy Res	2015	doi: 10.1016/j.eplesy.2015.03.004	2015
平野 嘉子. 小國 弘量. 永田 智.	West 症候群に対するケトン食療法の有効性について	東京女子医科大学雑誌	8	5131-137	2015
小國弘量	点頭てんかんをどのように治療して発達退行からこどもを守るか	東京女子医科大学雑誌	8	563-69	2015
小國弘量	Ethosuximide	精神科治療学	30	1085-920	2015
西川愛子, 小国弘量	けいれんがとまらない	小児科	5	6465-470	2015
小国弘量	小児てんかんの特徴と治療	最新医学	70	62-67	2015
Hirano Y, Oguni H, Shiota M, Nishikawa A, Osawa M.	Ketogenic diet therapy can improve ACTH-resistant West syndrome in Japan.	Brain Dev		in press	2014
Ito Y, Oguni H, Hirano Y, Osawa M.	Study of epileptic drop attacks in symptomatic epilepsy of early childhood - Differences from those in myoclonic-astatic epilepsy.	Brain Dev		in press	2014

Ito Y, Takahashi S, Kagitani-Shimono K, Natsume J, Yanagihara K, Fujii T, et al	Nationwide survey of glucose transporter-1 deficiency syndrome (GLUT-1DS) in Japan	Brain Dev		in press	2014
伊藤進、小国弘量	小児てんかんの治療	日本臨牀	72(5)	845-52	2014
伊藤進、小国弘量	てんかんの薬物治療	小児科	55(12)	1851-57	2014
Takaori T, Kumakura A, Ishii A, Hirose S, Hata D.	Two mild cases of Dravet syndrome with truncating mutation of SCN1A.	Brain Dev.	39(1)	72-4	2017
Hanaya R, Niantiaro FH, Kashida Y, Hosoyama H, Maruyama S, Otsubo T, Tanaka K, Ishii A, Hirose S, Arita K.	Vagus nerve stimulation for genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) accompanying complex partial seizures.	Epilepsy & Behavior Case Reports.	7	16-9	
Ishii A, Kang JQ, Schornak CC, Hernandez CC, Shen W, Watkins JC, Macdonald RL, Hirose S.	A de novo missense mutation of GABRB2 causes early myoclonic encephalopathy.	J Med Genet.	54(3)	202-11	2017
Shi XY, Tomonoh Y, Wang WZ, Ishii A, Higurashi N, Kurahashi H, Kaneko S, Hirose S,	Efficacy of antiepileptic drugs for the treatment of Dravet syndrome with different genotypes.	Epilepsy Genetic Study Group J. Brain Dev.	38(1)	140-6	2016
Meisler MH, Helman G, Hammer MF, Fureman BE, Gaillard WD, Goldin AL, Hirose S, Ishii A, et al.	SCN8A encephalopathy: Research progress and prospects.	Epilepsia.	57(7)	1027-35	2016
Shi XY, Tomonoh Y, Wang WZ, Ishii A, Higurashi N, Kurahashi H, Kaneko S, Hirose S, Epilepsy Genetic Study Group J	Efficacy of antiepileptic drugs for the treatment of Dravet syndrome with different genotypes	Brain Dev	38(1)	140-6	2016
Tada H, Takanashi J, Okuno H, Kubota M, Yamagata T, Kawano G, Shiihara T, Hamano S, Hirose S, Hayashi T, Osaka H, Mizuguchi M	Predictive score for early diagnosis of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion (AESD)	J Neurol Sci	358(1-2)	62-5	2015
Shi XY, Yang XF, Tomonoh Y, Hu LY, Ju J, Hirose S, Zou LP	Development of a mouse model of infantile spasms induced by N-methyl-d-aspartate	Epilepsy Res	118	29-33	2015

Saitoh M, Shinohara M, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Shiomi M, Kawawaki H, Kubota M, Yamagata T, Miyamoto A, Yamanaka G, Amemiya K, Kikuchi K, Kamei A, Akasaka M, Anzai Y, Mizuguchi M	Clinical and genetic features of acute encephalopathy in children taking theophylline	Brain Dev	37	463-70	2015
Saitoh M, Ishii A, Ihara Y, Hoshino A, Terashima H, Kubota M, Kikuchi K, Yamanaka G, Amemiya K, Hirose S, Mizuguchi M	Missense mutations in sodium channel SCN1A and SCN2A predispose children to encephalopathy with severe febrile seizures	Epilepsy Res	117	1-6	2015
Kouga T, Shimbo H, Iai M, Yamashita S, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Yamakawa K, Osaka H	Effect of CYP2C19 polymorphisms on stiripentol administration in Japanese cases of Dravet syndrome	Brain Dev	37	243-9	2015
Kano S, Yuan M, Cardarelli RA, Maegawa G, Higurashi N, Gaval-Cruz M, Wilson AM, Tristan C, Kondo MA, Chen Y, Koga M, Obie C, Ishizuka K, Seshadri S, Srivastava R, Kato TA, Horiuchi Y, Sedlak TW, Lee Y, Rapoport JL, Hirose S, Okano H, Valle D, O'Donnell P, Sawa A, Kai M	Clinical utility of neuronal cells directly converted from fibroblasts of patients for neuropsychiatric disorders: studies of lysosomal storage diseases and channelopathy	Curr Mol Med	15	138-45	2015
Ishii A, Hirose S	Ring Chromosome 20 Syndrome and Epilepsy	J Pediatr Epilepsy	4	47-52	2015
Higurashi N, Takahashi Y, Kashimada A, Sugawara Y, Sakuma H, Tomonoh Y, Inoue T, Hoshina M, Satomi R, Ohfu M, Itomi K, Takano K, Kirino T, Hirose S	Immediate suppression of seizure clusters by corticosteroids in PCDH19 female epilepsy	Seizure	27	1-5	2015
Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Saitoh M, Mizuguchi M, Ihara Y, Ishii A, Hirose S	A case of recurrent encephalopathy with SCN2A missense mutation	Brain Dev	37	631-4	2015
Yamamoto T, Shimojima K, Sangu N, Komoike Y, Ishii A, Abe S, et al	Single nucleotide variations in CLCN6 identified in patients with benign partial epilepsies in infancy and/or febrile seizures.	PLoS ONE		in press	2015

Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Saitoh M, Mizuguchi M, Ihara Y, et al	A case of recurrent encephalopathy with SCN2A missense mutation.	Brain Dev.		in press	2015
Kouga T, Shimbo H, Iai M, Yamashita S, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, et al	Effect of CYP2C19 polymorphisms on stiripentol administration in Japanese cases of Dravet syndrome.	Brain Dev.	37(2)	243-9	2015
Tomonoh Y, Deshimaru M, Araki K, Miyazaki Y, Arasaki T, Tanaka Y, et al	The kick-in system: a novel rapid knock-in strategy.	PLoS ONE	9(2)	e88549	2014
Tomioka NH, Yasuda H, Miyamoto H, Hatayama M, Morimura N, Matsumoto Y, et al	Elfn1 recruits presynaptic mGluR7 in trans and its loss results in seizures.	Nat Commun.	5	4501	2014
Sasaki M, Ishii A, Saito Y, Morisada N, Iijima K, Takada S, et al	Genotype-phenotype correlations in alternating hemiplegia of childhood.	Neurology	82(6)	482-90	2014
Sasaki M, Ishii A, Saito Y, Hirose S.	Intermediate form between alternating hemiplegia of childhood and rapid-onset dystonia-parkinsonism.	Mov Disord	29(1)	153-4	2014
Koyama S, Mori M, Kanamaru S, Sazawa T, Miyazaki A, Terai H, Hirose S.	Obesity attenuates D2 autoreceptor-mediated inhibition of putative ventral tegmental area dopaminergic neurons.	Physiol Rep	2(5)	e12004	2014
Jingami N, Matsumoto R, Ito H, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Ikeda A, Takahashi R.	A novel SCN1A mutation in a cytoplasmic loop in intractable juvenile myoclonic epilepsy without febrile seizures.	Epileptic Disord.	16(2)	227-31	2014
Ishii A, Kanaumi T, Sohda M, Misumi Y, Zhang B, Kakinuma N, Haga Y, W et al	Association of nonsense mutation in GABRG2 with abnormal trafficking of GABAA receptors in severe epilepsy.	Epilepsy Res	108(3)	420-32	2014
Heinzen EL, Arzimanoglou A, Brashear A, Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, et al	Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations.	Lancet Neurol	13(5)	503-14	2014
Kitaura H, Sonoda M, Teramoto S, Shirozu H, Shimizu H, Kimura M, Masuda H, Ito Y, Takahashi H, Kwak S, Kameyama S, Kaki ta A.	Ca ²⁺ -permeable AMPA receptors associated with epileptogenesis of hypothalamic hamartoma	Epilepsia	in press		

Kitamura Y, Komori T, Shibuya M, Ohara K, Saito Y, Hayashi S, Sasaki A, Nakagawa E, Tomio R, Kakita A, Nakatsukasa M, Yoshida K, Sasaki H	Comprehensive genetic characterization of rosette-forming glioneuronal tumors: independent component analysis by tissue microdissection.	Brain Pathology	in press		
Miyake N, Fukai R, Ooba C, Chihara T, Miura M, Shimizu H, Kakita A, Imagawa E, Shiina M, Ogata K, Okuno-Yuguchi J, Fueki N, Ogiso Y, Suzumura H, Watabe Y, Imataka G, Leong HY, Fattal-Valevski A, Miyatake S, Kato M, Okamoto N, Sato Y, Kaneko N, Nishiyama A, Tamura T, Mizuguchi T, Nakashima M, Tanaka F, Saito H, Matsumoto N	Biallelic TBCD mutations cause early-onset progressing multiple system neurodegeneration	Am J Hum Genet	99	950-961	2016
Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kameyama S, Saito Y, Otsuki T, Nakazawa A, Morota N, Yamamoto T, Iida K, Takahashi H, Kakita A	Characteristic p57/Kip2 immunoreactivity of balloon cells in focal cortical dysplasia	Neuropathology	35 (5)	401-409	2015
Nakashima M, Saito H, Tohyama J, Kato M, Shiina M, Takei N, Kitaura H, Shirozu H, Masuda H, Watanabe K, Ohba C, Tsurusaki Y, Miyake N, Takebayashi H, Ogata K, Kameyama S, Kakita A, Matsumoto N	Somatic mutations in MTOR cause focal cortical dysplasia	Ann Neurol	78 (3)	375-386	2015
Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, Ito M, Kakita A, Sugai K, Otsuki T, Natsume J, Watanabe K	Two siblings with cortical dysplasias: focal cortical dysplasia and hemimegalencephaly: clinicoencephalographic features	Pediatr Int	57 (3)	472-475	2015
Komoto D, Iida K, Higashi T, Kaichi Y, Takauchi K, Arihiro K, Kakita A, Hirokawa Y, Awai K	Diagnostic Performance of Positron Emission Tomography for Presurgical Evaluation of Patients with Non-lesional Intractable Partial Epilepsy: Comparison between ¹⁸ F-FDG, ¹¹ C-Flumazenil and ¹¹ C-Flumazenil Binding Potential Imaging by Using Statistical Imaging Analysis	Hiroshima J Med Sci	64	51-57	2015
北浦弘樹, 武井延之, 中島光子, 松本直通, 柿田明美	mTORとてんかん	Epilepsy	10	97-102	2016
柿田明美	病理所見を理解する基礎 特別企画 シリーズ: てんかんをわかりやすく理解するための神経科学	てんかん研究	36 (1)	688-691	2016
北浦弘樹, 柿田明美	フラビン蛍光イメージングによるてんかん原性の解析	Epilepsy	9 (2)	82-84	2015

柿田明美	てんかん外科病理：最新の国際分類について	最新医学	70 (6)	1031-1037	2015
柿田明美	ヒトてんかん病巣におけるグリア細胞の病理組織学的所見	臨床神経	54(12)	1155-1157	2014
北浦弘樹， 柿田明美	結節性硬化症	Epilepsy	8	74-76	2014
柿田明美	小児てんかん原性病巣の外科病理	脳発達	46(6)	413-417	2014
柿田明美	病理所見を理解する基礎．特別企画シリーズ：てんかんをわかり易く理解するための神経科学．(編：柿田明美、岡田元宏)	てんかん研究	36 (1)	688-691	2016
北浦弘樹、柿田明美	フラビン蛍光イメージングによるてんかん原性の解析．	Epilepsy	9 (2)	82-84	2015
Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kameyama S, Saito Y, Otsuki T, Nakazawa A, Morota N, Yamamoto T, Iida K, Takahashi H, Kakita A	Characteristic p57/Kip2 immunoreactivity of balloon cells in focal cortical dysplasia.	Neuropathology	35 (5)	401-409	2015
Nakashima M, Saitsu H, Tohyama J, Kato M, Shiina M, Takei N, Kitaura H, Shirozu H, Masuda H, Watanabe K, Ohba C, Tsurusaki Y, Miyake N, Takebayashi H, Ogata K, Kameyama S, Kakita A, Matsumoto N	Somatic mutations in MTOR cause focal cortical dysplasia.	Ann Neurol	78 (3)	375-386	2015
Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, Ito M, Kakita A, Sugai K, Otsuki T, Natsume J, Watanabe K	Two siblings with cortical dysplasias: focal cortical dysplasia and hemimegalencephaly: clinicocephalographic features.	Pediatr Int	57 (3)	472-475	2015
柿田明美	てんかん外科病理：最新の国際分類について．	最新医学	70 (6)	1031-1037	2015
Nakazawa M, Toda S, Abe S, Ikeno M, Igarashi A, Nakahara E, Yamashita S, Nijima S, Shimizu T, Okumura A	Efficacy and safety of fosphenytoin for benign convulsions with mild gastroenteritis	Brain Dev.	37	864-7	2015
Nakazawa M, Akasaka M, Hasegawa T, Suzuki T, Shima T, Takanashi J, Yamamoto A, Ishidou Y, Kikuchi K, Nijima S, Shimizu T, Okumura A	Efficacy and safety of fosphenytoin for acute encephalopathy in children	Brain Dev	37	418-22	2015

Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kameyama S, Saito Y, Otsuki T, et al	Characteristic p57/Kip2 immunoreactivity of balloon cells in focal cortical dysplasia.	Neuropathology		in press	2014
Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, et al	Two siblings with cortical dysplasias: focal cortical dysplasia and hemimegalencephaly: clinicoencephalographic features.	Pediatr Int		in press	2014
柿田明美	ヒトてんかん病巣におけるグリア細胞の病理組織学的所見 .	臨床神経	54(12)	1136-1138	2014
北浦弘樹、柿田明美	結節性硬化症 .	Epilepsy	8(2)	74-76	2014
柿田明美	小児てんかん原性病巣の外科病理	脳発達	46(6)	413-417	2014
Toyoshima T, et al.	Load effect on background rhythms during motor execution: A magnetoencephalographic study.	Neurosci Res.	112	26-36	2016
Maezawa H, Onishi K, Yagyu K, Shiraiishi H, Hirai Y, Funahashi M	Modulation of stimulus-induced 20-Hz activity for the tongue and hard palate during tongue movement in humans.	Clin Neurop hysiol.	127	698-705	2016
Ueda Y, Egawa K, Ito T, Takeuchi F, Nakajima M, Otsuka K, Asahina N, Takahashi K, Nakane S, Kohsaka S, Shiraiishi H.	The presence of short and sharp MEG spikes implies focal cortical dysplasia.	Epilepsy Res.	114	141-6.	2015
Ichihara-Takeda S, Yazawa S, Murahara T, Toyoshima T, Shinozaki J, Ishiguro M, Shiraiishi H, Ikeda N, Matsuyama K, Funahashi S, Nagamine T.	Modulation of Alpha Activity in the Parieto-occipital Area by Distractors during a Visuospatial Working Memory Task: A Magnetoencephalographic Study.	J Cogn Neurosci.	27	453-63	2015
Ito T, Otsubo H, Shiraiishi H, Yagyu K, Takahashi Y, Ueda Y, Takeuchi F, Takahashi K, Nakane S, Kohsaka S, Saitoh S.	Advantageous information provided by magnetoencephalography for patients with neocortical epilepsy.	Brain Dev.	37	237-242	2015
白石秀明	徐波睡眠時持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 (ECSWS)	小児内科	Vol. 47	1590-4	2015

Shiraishi H, Haginoya K, Nakagawa E, Saitoh S, Kaneko Y, Nakasato N, et al	Magnetoencephalography localizing spike sources of atypical benign partial epilepsy.	Brain Dev	36	21-27.	2014
Ito T, Otsubo H, Shiraishi H, Yagyu K, Takahashi Y, Ueda Y, et al	Advantageous information provided by magnetoencephalography for patients with neocortical epilepsy.	Brain Dev		in press	2014
Glykys J, Dzhala V, Egawa K, Balena T, Saponjian Y, Kuchibhotla KV, et al	Local impermeant anions establish the neuronal chloride concentration.	Science.	7; 343 (6171)	670-5	2014
Egawa K, Yamada J, Furukawa T, Yanagawa Y, Fukuda A.	Cl ⁻ homeodynamics in gap-junction-coupled astrocytic networks on activation of GABAergic synapses.	J. Physiol.	15	3901-3917	2013
Egawa K. and Fukuda A.	Pathophysiological power of improper tonic GABA _A conductances in mature and immature models.	Front. Neural Circuits.	24	170 (1-14)	2013
Sueda K, Takeuchi F, Shiraishi H, Nakane S, Sakurai K, Yagyu K, et al.	Magnetoencephalographic analysis of paroxysmal fast activity in patients with epileptic spasms.	Epilepsy Res	104	68-77	2013
白石秀明	けいれんの機序と原因	小児内科	46	1217-20	2014
Nakajima M, et al.	Remote MEG dipoles in focal cortical dysplasia at bottom of sulcus.	Epilepsia	57	1169-78	2016
Nakamura M, Jin K, Kato K, Itabashi H, Iwasaki M, Kakisaka Y, Nakasato N	Differences in sleep architecture between left and right temporal lobe epilepsy.	Neurol Sci	In press		2017
Iwasaki M, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Non-invasive Evaluation for Epilepsy Surgery.	Neurol Med Chir (Tokyo)	56	632-640	2016
Fujikawa M, Nishio Y, Kakisaka Y, Ogawa N, Iwasaki M, Nakasato N	Fantastic confabulation in right frontal lobe epilepsy.	Epilepsy Behav Case Rep	6	55-57	2016

Sato S, Iwasaki M, Suzuki H, Mugikura S, Jin K, Tominaga T, Takase K, Takahashi S, Nakasato N	T2 relaxometry improves detection of non-sclerotic epileptogenic hippocampus.	Epilepsy Res	126	1-9	2016
Khalil AF, Iwasaki M, Nishio Y, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Verbal dominant memory impairment and low risk for post-operative memory worsening in both left and right temporal lobe epilepsy associated with hippocampal sclerosis	Neurol Med Chir	In press		2017
Kakisaka Y, Sato S, Takayanagi M, Nakasato N	Epilepsy case with focal cerebral herniation into the sigmoid sinus.	Neurol Sci	37	487-488	2016
Sakuraba R, Iwasaki M, Okumura E, Jin K, Kakisaka Y, Kato K, Tominaga T, Nakasato N	High frequency oscillations are less frequent but more specific to epileptogenicity during rapid eye movement sleep.	Clin Neurophysiol	127	179-186	2016
Iwasaki M, Uematsu M, Hino-Fukuyo N, Osawa SI, Shimoda Y, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Clinical profiles for seizure remission and developmental gains after total corpus callosotomy.	Brain Dev	38	47-53	2016
Sauro KM, Wiebe S, Dunkley C, Janszky J, Kumlien E, Moshe S, Nakasato N, Pedley TA, Perucca E, Senties H, Thomas SV, Wang Y, Wilmschurst J, Jette N	The current state of epilepsy guidelines: A systematic review.	Epilepsia	57	13-23	2016
Sauro KM, Wiebe S, Dunkley C, Janszky J, Kumlien E, Moshe S, Nakasato N, Pedley TA, Perucca E, Senties H, Thomas SV, Wang Y, Wilmschurst J, Jette N	The current state of epilepsy guidelines: A systematic review	Epilepsia	57	13-23	2016
Jin K, Nakasato N	Rhythmic and periodic EEG patterns of 'ictal-interictal uncertainty': Red flag to switch from routine to continuous EEG monitoring	Clin Neurophysiol	127	993	2016

Jin K, Nakasato N	Ictal pattern on scalp EEG at onset of seizure in temporal lobe epilepsy: Old and new problems for epileptologists	Clin Neurophysiol	127	987-988	2016
Sakuraba R, Iwasaki M, Okumura E, Jin K, Kakisaka Y, Kato K, Tominaga T, Nakasato N	High frequency oscillations are less frequent but more specific to epileptogenicity during rapid eye movement sleep	Clin Neurophysiol	127	179-186	2016
Iwasaki M, Uematsu M, Hino-Fukuyo N, Osawa SI, Shimoda Y, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Clinical profiles for seizure remission and developmental gains after total corpus callosotomy	Brain Dev	38	47-53	2016
Eldin SS, Iwasaki M, Nishio Y, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Resection of focal cortical dysplasia located in the upper pre-central gyrus	Epileptic Disord	17	479-484	2015
Kakisaka Y, Sato S, Takayanagi M, Nakasato N	Epilepsy case with focal cerebral herniation into the sigmoid sinus	Neurol Sci		in press	2015
Iwasaki M, Uematsu M, Osawa S, Shimoda Y, Jin K, Nakasato N, Tominaga T	Interhemispheric vertical hemispherotomy: a single center experience	Pediatr Neurosurg	50	295-300	2015
Osawa SI, Iwasaki M, Suzuki H, Nakasato N, Tominaga T	Occult dual pathology in mesial temporal lobe epilepsy	Neurol Sci	36	1743-1745	2015
Fujikawa M, Kishimoto Y, Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Obsessive-compulsive behavior induced by levetiracetam	J Child Neurol	30	942-944	2015
江面道典, 柿坂庸介, 神一敬, 加藤量広, 岩崎真樹, 藤川真由, 青木正志, 中里信和	複数の発作周辺期精神症状を含む多彩な発作症状を呈した部分てんかんの1例	BRAIN and NERVE	67	105-109	2015
赤石哲也, 神一敬, 加藤量広, 板橋尚三, 須建郎, 豎山真規, 岩崎真樹, 青木正志, 中里信和	抗 glutamic acid decarboxylase 抗体に関連した側頭葉てんかん4例の臨床的特徴	臨床神経学		J-STAGE on September 1, 2015	2015
Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Seizure freedom after lamotrigine rash: a peculiar phenomenon in epilepsy	Int Med	53	2521-2522	2014

Kato K, Jin K, Itabashi H, Iwasaki M, Kakisaka Y, Aoki M, Nakasato N	Earlier tachycardia onset in right than left mesial temporal lobe seizures	Neurology	83	1232-1236	2014
Fujikawa M, Kishimoto Y, Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Obsessive-compulsive behavior induced by levetiracetam	J Child Neurol			in press
Usubuchi H, Kawase T, Kanno A, Yahata I, Miyazaki H, Nakasato N, et al	Effects of contralateral noise on the 20-Hz auditory steady state response magnetoencephalography study	PLoS ONE	9(6)	e99457	2014
Itabashi H, Jin K, Iwasaki M, Okumura E, Kanno A, Kato K, et al	Electro- and magneto-encephalographic spike source localization of small focal cortical dysplasia in the dorsall peri-rolandic region	Clin Neurophysiol	125	2358-2363	2014
Kakisaka Y, Fujikawa M, Kaneko S, Nakasato N	Prolonged depersonalization/derealization-like symptom after migraine headache: a case report	Neurol Sci	35	1483-1484	2014
Jin K, Nakasato N	Long-cherished dreams for epileptologists and clinical neurophysiologists: Automatic seizure detection in long-term scalp EEG	Clin Neurophysiol	125	1289-1290	2014
Kakisaka Y, Jin K, Kato K, Iwasaki M, Nakasato N	Temporal intermittent rhythmic delta activity and abdominal migraine.	Neurol Sci	35	627-628	2014
Shiraishi H, Haginoya K, Nakagawa E, Saitoh S, Kaneko Y, Nakasato N, et al	Magnetoencephalography localizing spike sources of atypical benign partial epilepsy	Brain Dev	36	21-27	2014
Kawase T, Kanno A, Takata Y, Nakasato N, Kawashima R, Kobayashi T	Positive auditory cortical responses in patients with absent brainstem response	Clin Neurophysiol	125	148-153	2014
Shirozu H, Masuda H, Ito Y, Sonoda M, Kameyama S	Stereotactic radiofrequency thermocoagulation for giant hypothalamic hamartoma	J Neurosurg	125	812-821	2016
白水洋史, 増田 浩, 伊藤陽祐, 中山遥子, 東島威史, 亀山茂樹	小児視床下部過誤腫に対する定位温熱凝固術の有用性	小児の脳神経	41	303-308	2016

Kameyama S, <u>Shirozu H</u> , Masuda H, Ito Y, Sonoda M, Akazawa K	MRI-guided stereotactic radiofrequency thermocoagulation for 100 hypothalamic hamartomas	J Neurosurg	124	1503-1512	2016
Saito H, Sonoda M, Higashijima T, <u>Shirozu H</u> , Masuda H, Tohyama J, Kato M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Kameyama S, Matsumoto N	Somatic mutations in <i>GLI3</i> and <i>OFD1</i> involved in sonic hedgehog signaling cause hypothalamic hamartoma	Ann Clin Transl Neurol	3	356-365	2016
白水洋史, 亀山茂樹	皮質下起源のてんかん –視床下部過誤腫など–	小児内科	4	71653-19656	2015
Kameyama S, Shirozu H, Masuda H, Ito Y, Sonoda M, and Akazawa K	MRI-guided stereotactic radiofrequency thermocoagulation for 100 hypothalamic hamartomas	J Neurosurg	Nov	DOI: 10.3171/2015.4.JNS158015.2	2015
Shirozu H, Masuda H, Ito Y, Sonoda M, and Kameyama S	Stereotactic radiofrequency thermocoagulation for giant hypothalamic hamartoma	J Neurosurg	January	DOI: 10.3171/2015.6.JNS15200	2016
<u>Yukitoshi Takahashi et al.</u> ,	Immunological studies of cerebrospinal fluid from patients with CNS symptoms after human papillomavirus vaccination.	Journal of Neuroimmunology	298	71-78	2016
Akihiko Miyauchi, <u>Yukitoshi Takahashi et al.</u> ,	A case of anti-NMDAR encephalitis presented hypotensive shock during plasma exchange.	Brain & Development	38(4)	427-430	2016
Yoshiaki Yamamoto, <u>Yukitoshi Takahashi et al.</u> ,	Influence of antiepileptic drugs on serum lipid levels in adult epilepsy patients.	Epilepsy Research	127	101-106	2016

Tatsuo Mori, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Antibodies against peptides of NMDA-type GluR in cerebrospinal fluid of patients with epileptic spasms.	European Journal of Pediatric Neurology.	20	865-873	2016
Takashi Matsudaira, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Cognitive dysfunction and regional cerebral blood flow changes in Japanese females following human papillomavirus vaccination.	Neurology and Clinical Neuroscience	4(6)	220-227	2016
Kazuyuki Inoue, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Factors that influence the pharmacokinetics of lamotrigine in Japanese patients with epilepsy.	Eur J Clin Pharmacol.	72(5)	555-562	2016
Mori T, <u>Takahashi Y</u> et al.,	Usefulness of ketogenic diet in a girl with migrating partial seizures in infancy.	Brain & Development.	38(6)	601-604	2016
Yuko Sato, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures: Pathological findings and a new therapeutic approach using tacrolimus.	Brain & Development.	38(8)	772-776	2016
Yuki Nagasako, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Subacute lobar encephalitis presenting as cerebellar ataxia and generalized cognitive impairment with positive anti-glutamate receptor antibodies.	Neurology and Clinical Neuroscience	4(6)	239-242	2016
Yamaguchi Y, <u>Takahashi Y</u> et al.,	A Nationwide Survey of Pediatric Acquired Demyelinating Syndromes in Japan.	Neurology	87(19)	2006-2015	2016
Ikura T, <u>Takahashi Y</u> et al.,	Evaluation of titers of antibodies against peptides of subunits NR1 and NR2B of glutamate receptor by enzyme-linked immunosorbent assay in psychiatric patients with anti-thyroid antibodies.	Neurosci Lett.	628	201-206	2016

Gon J, <u>Takahashi Y</u> et al.,	Encephalitis With Antibodies to GluN2B During Administration of Clozapine.	Clin Neuropharmacol.	39(6)	320-321	2016
John C Kingswood, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) - baseline data on 2093 patients.	Orphanet Journal of Rare Diseases	12(1)		2017
Yoshiaki Yamamoto, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Effect of CYP inducers/inhibitors on the topiramate concentration: Clinical value of therapeutic drug monitoring.	Therapeutic Drug Monitoring	39(1)		2017
Toshihiro Jogamoto, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Add-on stiripentol elevates serum valproate levels in patients with or without concomitant topiramate therapy.	Epilepsy Research	130	7-12	2017
Kimizu T, <u>Takahashi Y</u> et al.,	A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in <i>SLC35A2</i> : Clinical features and treatment for epilepsy.	Brain & Development			in press
Taku Omata, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Ovarian Teratoma Development after Anti-NMDA Receptor Encephalitis Treatment.	Brain & Development			in press
Ryuki Matsuura, <u>Yukitoshi Takahashi</u> et al.,	Epilepsy with myoclonic atonic seizures and chronic cerebellar symptoms associated with antibodies against glutamate receptors N2B and D2 in serum and cerebrospinal fluid.	Epileptic disorders			in press
高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、榎田かおる、窪田美佐子	非ヘルペス性急性辺縁系脳炎 157 例の検討：急性期治療と予後.	Neuroinfection	21	121-127	2016
高橋幸利、木水友一、小池敬義、堀野朝子	自己免疫性脳炎/脳症.	神経治療学	33	19-26	2016
高橋幸利、木水友一、小池敬義、堀野朝子、山口解冬、吉富晋作	免疫介在性てんかん.	Modern Physician	36(7)	785-789	2016

村上綾、中村正孝、金子鋭、高橋幸利、日下博文	髄膜炎症状で発症後に視神経炎を呈し、抗グルタミン酸受容体抗体が検出された急性辺縁系脳炎の一例.	Brain and Nerve	68(3283-288)	2016	
小松稔典、渡部理恵、佐藤俊一、高橋幸利、矢彦沢裕之	急性精神病症状で発症し、常同運動をきたした非腫瘍合併抗NMDA受容体脳炎の1例.	内科	118(999-105)	2016	
金子知香子、高橋幸利、他	NMDA型GluRサブユニット抗体陽性脳炎5症例の臨床的解析.	Brain and Nerve	68(91099-1107)	2016	
元木崇裕、中川栄二、小一原玲子、高橋幸利、竹下絵里、石山昭彦、齋藤貴志、小牧宏文、須貝研司、佐々木征行	免疫グロブリン治療が奏功したてんかん性脳症例.	脳と発達	48(277-281)	2016	
高橋幸利	先生の知りたい最新医学がここにある： 「小児てんかん」	健	45(148-500)	2017	
四家達彦、高橋幸利、木村暢佑、今井克美、山下行雄、山本俊至、高橋孝雄	治療戦略の変更によりADLを改善し得たCDKL5異常症による難治性てんかんの女児例.	脳と発達	49(28-31)	2017	
西口奈菜子、里龍晴、原口康平、井上大嗣、渡邊聖子、渡邊嘉章、高橋幸利、森内浩幸	非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の補助診断法としての脳血流シンチグラフィの有用性.	脳と発達	49(46-50)	2017	
束本和紀、高橋幸利、高山留美子	Rufinamideが長期に奏功しているLennox-Gastaut症候群の3小児例.	脳と発達	49(54-56)	2017	
月田和人、下竹昭寛、中谷光良、高橋幸利、池田昭夫、高橋良輔	辺縁系脳炎で発症した神経梅毒の1例.	臨床神経学	57(37-40)	2017	
千葉悠平、勝瀬大海、齋藤知之、須田顕、鎌田鮎子、伊倉崇浩、阿部紀絵、戸代原奈央、山口博行、佐藤由佳、高橋幸利、平安良雄	慢性自己免疫性脳炎を疑った際の検査、治療についての取り組みの紹介.	精神科治療学			印刷中
高橋幸利、西村成子、高尾恵美子、笠井理沙、榎田かおる	非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の分子病態.	Neuroinfection			印刷中
高橋幸利、松平敬史	ヒトパピローマウイルス(子宮頸がん)ワクチン後にみられる中枢神経関連症状.	日本内科学会雑誌			印刷中

Hiroshi Sakuma, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Intrathecal overproduction of pro-inflammatory cytokines and chemokines in febrile infection related refractory status epilepticus.	Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry.	86	820-822	2015
Tetsuhiro Fukuyama, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Semi-quantitative analyses of antibodies to N-methyl-D-aspartate type glutamate receptor subunits (GluN2B & GluN1) in the clinical course of Rasmussen Syndrome.	Epilepsy Research.	113	34-43	2015
Amiko Hakuta, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Reduction of IL-10 production by B cells in intractable toxic epidermal necrolysis.	J Dermatolgy.	48	2804-808	2015
Kaori Morimoto, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Analysis of a child who developed abnormal neuropsychiatric symptoms after administration of oseltamivir: a case report.	BMC Neurology.	15	130	2015
Daisuke Kurita, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Deterioration of clinical features of a patient with autism spectrum disorder after anti-NMDA-receptor encephalitis.	Psychiatry Clin Neurosci.	69	507	2015
Ryohei Takahashi, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Determination of stiripentol in plasma by high-performance liquid chromatography with fluorescence detection.	Japanese Journal of Pharmaceutical Health Care and Sciences.	49	1643-650	2015
Takashi Hosaka, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Opsoclonus associated with autoantibodies to glutamate receptors $\delta 2$.	Neurological Sciences.	36	1741-1742	2015
Nahoko Kaniwa, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Drugs causing severe ocular surface involvements in Japanese patients with Stevens–Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis.	Allergology International.	64	379-381	2015

Takahiro Furukawa, Yukitoshi Takahashi, et al.	CSF cytokine profile distinguishes multifocal motor neuropathy from progressive muscular atrophy.	Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.	2(5)	e138	2015
Yoshiki Kawamura, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Pathogenic role of human herpesvirus 6B infection in mesial temporal lobe epilepsy.	Journal of Infectious disease.	212 (7)	1014-1021	2015
Tomoyuki Saito, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Brain FDG-PET reflecting clinical course of depression induced by systemic lupus erythematosus: two case reports.	Journal of the Neurological Sciences.	358 (1-2)	464-466	2015
Akiko Tamasaki, Yukitoshi Takahashi, et al.,	Effects of donepezil and serotonin re-uptake inhibitor on acute regression during adolescence in Down syndrome.	Brain & Development.	38 (1)	113-117	2016
高橋幸利、大星大観	自己免疫性脳炎.	Medical Practice.	3 (6)	21001-1003	2015
西口 亮、藤本武士、江口勝美、福田安雄、高橋幸利	両側耳介軟骨炎に抗グルタミン酸受容体 (GluRε2) 抗体陽性の非ヘルペス性急性辺縁系脳炎を合併した 1 例.	臨床神経学	5 (6)	5395-4000	2015
伊倉崇浩、藤城弘樹、高橋幸利、米田誠、斎藤知之、千葉悠平、鎌田鮎子、勝瀬大海、平安良雄	抗αエノラーゼN末端抗体陽性のレヴィ小体型認知症の1例—橋本脳症との鑑別診断.	Brain Nerve.	6 (7)	7967-972	2015
高橋幸利、木水友一、小池敬義、堀野朝子、中川直子	免疫性神経疾患 基礎・臨床研究の最新知見 Rasmussen 症候群 (脳炎).	日本臨床	73	619-625 増刊号	2015
中村和子、松倉節子、河野真純、高橋一夫、高橋幸利、平和伸仁、相原道子、蒲原毅	血漿交換療法が有効であった難治性水疱性類天疱瘡 3 例の検討.	日本アフェレシス学会雑誌	3 (3)	4219-225	2015
上野弘恵、西里ちづる、島津智之、渡邊聖、水上智之、小菅浩史、小篠史郎、野村恵子、木村重美、高橋幸利	めまいで発症し亜急性に四肢の筋力低下・歩行障害が進行した橋本脳症の1男児例	脳と発達	4 (1)	845-48	2016

Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Mogami M, Matsuda K, Nakai M, Kagawa Y, Inoue Y	Interaction between sulthiame and clobazam: Sulthiame inhibits the metabolism of clobazam, possibly via an action on CYP2C19.	Epilepsy & Behavior	34	124-126	2014
Armangue T, Titulaer MJ, Sabater L, Pardo-Moreno J, Gresa-Arribas N, Barbero-Bordallo N, K et al	A novel treatment-responsive encephalitis with frequent opsoclonus and teratoma.	Ann Neurol.	75(3)	435-441	2014
Kimura N, Kumamoto T, Takahashi Y.	Brain perfusion SPECT in limbic encephalitis associated with autoantibody against the glutamate receptor epsilon 2.	Clinical Neurol Neurosurg	118	44-48	2014
Yamaguchi Y, Furukawa K, Yamamoto T, Takahashi Y, Tanaka K, Takahashi M.	Multifocal Encephalopathy and Autoimmune-mediated Limbic Encephalitis Following Tocilizumab Therapy.	Intern Med.	53(8)	879-882	2014
Mayumi Ueta, Nahoko Kaniwa, Chie Sotozono, Katsushi Tokunaga, Yoshiro Saito, Hiromi Sawai, et al	Independent strong association of HLA-A*02:06 and HLA-B*44:03 with cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome with severe mucosal involvement.	Scientific Reports	30(4)	4862	2014
Koji Fujita, Keiko Tanaka, Yukitoshi Takahashi	Neuronal Antibodies in Creutzfeldt–Jakob Disease.	JAMA Neurology	71(4)	514	2014
Inoue K, Suzuki Eri BS, Yazawa R, Yamamoto Y, Takahashi T, Takahashi Y, et al	Influence of Uridine Diphosphate Glucuronosyltransferase 2B7 -161C>T Polymorphism on the Concentration of Valproic Acid in Pediatric Epilepsy Patients.	Therapeutic Drug Monitoring	36	406-409	2014
Wen-Hung Chung, Wan-Chun Chang, Yun-Shien Lee, Ying-Ying Wu, Chih-Hsun Yang, Hsin-Chun Ho, Ming-Jing Chen, et al	For the Taiwan Severe Cutaneous Adverse Reaction Consortium and the Japan Pharmacogenomics Data Science Consortium, Genetic Variants Associated With Phenytoin-Related Severe Cutaneous Adverse Reactions	JAMA.	312(5)	525-534	2014

Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi T, Yamakawa K, Inoue Y	Long-term course of Dravet syndrome: a study from an epilepsy center in Japan.	Epilepsia	55(6)	942-943	2014
Kengo Moriyama, Yukitoshi Takahashi, Takashi Shiihara	Another case of respiratory syncytial virus-related limbic encephalitis.	Neuro-radiology	56(5)	435-436	2014
Inoue K, Suzuki E, Takahashi T, Yamamoto Y, Yazawa R, Takahashi Y, et al	4217C>A polymorphism in carbamoyl-phosphate synthase 1 gene may not associate with hyperammonemia development during valproic acid-based therapy.	Epilepsy Res	108(6)	1046-1051	2014
Sakakibara E, Takahashi Y, Murata Y, Taniguchi G, Sone D, Watanabe M.	Chronic periodic lateralised epileptic discharges and anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibodies.	Epileptic Disorders	16(2)	218-222	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Takahashi M, Nakai M, Inoue Y, Kagawa Y	Impact of cytochrome P450 inducers with or without inhibitors on the serum clobazam level in patients with antiepileptic polypharmacy.	Eur J Clin Pharmacology	70(10)	1203-1210	2014
Takeshi Kondo, Mamiko Fukata, Ayumu Takemoto, Yuichiro Takami, Motoki Sato, Noriyuki Takahashi, et al	Limbic encephalitis-associated relapsing polychondritis responded to infliximab and maintained its condition without recurrence after discontinuation—a case report and review of the literature.	Nagoya journal	76(3-4)	361-368	2014.
Kimura N, Takahashi T, Shigematsu H, Imai K, Ikeda H, Ootani H et al	Developmental outcome after surgery in focal cortical dysplasia patients with early-onset epilepsy.	Epilepsy Res	108(10)	1845-1852	2014

Hayata Y, Hamada K, Sakurai Y, Sugimoto I, Mannen T, Takahashi Y.	Anti-glutamate epsilon 2 receptor antibody positive and anti-NMDA receptor antibody negative lobar encephalitis presenting as global aphasia and swallowing apraxia.	Case Rep Neurol	171(6)	(2941-296)	2014
Kazushi Miya, Yukiotoshi Takahashi, Hisashi Mori	Anti-NMDAR autoimmune encephalitis	Brain Dev	36(8)	(645-652)	2014
Fujita H, Matsukura S, Watanabe T, Komitsu N, Watanabe Y, Takahashi Y, et al	The serum level of HMGB1 (high mobility group box 1 protein) is preferentially high in drug-induced hypersensitivity syndrome/drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms.	British J Dermatolog	171(6)	(1585-1588)	2014
高橋幸利、山口解冬	難治性てんかんの病態を探る-脳炎後てんかんと免疫.	脳と発達	46	195-201	2014
高橋幸利、渡辺陽和、吉富晋作、東本和紀、山口解冬	てんかん 基礎・臨床研究の最新知識 -10.抗てんかん薬の副作用.	日本臨床	72	908-919	2014
神里尚美、奈佐悠太郎、山崎大輔、上田江里子、津曲綾子、仲地耕、宮川真一、高橋幸利	両手指の麻痺性拘縮を呈した抗NMDA型グルタミン酸受容体抗体陽性脳炎の一例.	県立南部医療・こども医療センター雑誌	7	13-17	2014
戸島麻耶、人見健文、陣上直人、谷岡洸介、山門穂高、松本理器、高橋幸利、池田昭夫他	急性無菌性髄膜脳炎の経過中に局所性皮質反射性ミオクローヌスを呈し抗グルタミン酸受容体抗体が検出された2例.	臨床神経学	54	543-549	2014
高橋幸利、大星大観、東本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、山口解冬	抗てんかん薬の薬物動態・薬剤相互作用.	小児内科	46	1238-1241	2014
横山桃子、美根潤、岸和子、堀江昭好、山口清次、高橋幸利	水痘に続発して起こった非ヘルペス性辺縁系脳炎の4歳女児例.	小児科臨床	67(9)	(1481-1486)	2014
高橋幸利、森達夫、大星大観、東本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、他	免疫介在性神経疾患.	小児感染免疫	26(3)	(403-414)	2014

関谷芳明、近藤司、高橋幸利、山崎裕一郎、山田均、宜保恵里、他	甲状腺クリーゼに抗 NMDA 受容体脳炎を併発した 1 例.	日本集中治療医学会雑誌	21	659-660	2014
許全利、西田圭一郎、三井浩、北浦祐一、嶽北佳輝、他	高齢男性に発症した抗 NMDA 受容体脳炎の症例.	老年精神医学雑誌	25(10)	1153-1159	2014
真野ちひろ、平野恵子、奥村良法、渡邊誠司、愛波秀男、高橋幸利他	subclinical seizure が観察された非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の 1 症例.	小児科臨床	67	2153-2158	2014
長濱明日香、岩松浩子、大野拓郎、井上敏郎、高橋幸利、米田誠	非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の症状を呈した橋本脳症の 1 小児例.	小児科臨床	67(11)	2145-2151	2014
高橋幸利、森達夫、大星大観、束本和紀、渡辺陽和、吉富晋作、他	神経疾患と NMDA 型グルタミン酸受容体抗体.	日本小児科学会誌	118(12)	1695-1707	2014
朱膳寺圭子、石川元直、西村芳子、柴田興一、大塚邦明、佐倉宏、他	前頭葉に病変が及んだ非ヘルペス性急性辺縁系脳炎の 1 例.	東京女子医科大学雑誌	84(s1)	197-203	2014
保坂孝史、儘田直美、中馬越清隆、石井一弘、高橋幸利、玉岡晃	先行感染後に opsoclonus-myoclonus syndrome を認め、髄液中の抗 GluR 2 抗体と GluR 2 抗体が陽性であった 1 例.	運動障害	24(1)	1-6	2014
出口健太郎、柚木太淳、表芳夫、角田慶一郎、菱川望、山下徹、他	卵巣奇形腫摘出術後に痙攣重積状態をきたした抗 NMDA 受容体脳炎の 1 例.	ICU と CCU	38(9)	648-651	2014
高橋幸利、長尾雅悦、遠山潤、渡邊宏雄、夫敬憲、井上美智子他	新しい抗てんかん薬の適応と使い方.	小児科診療	78(2)	207-214	2015
宮城哲哉、近土善行、佐野輝典、岡本智子、西山毅彦、渡辺雅子他	失語発作を主症状とする成人型ラズムッセン症候群の一例.	てんかん研究	32	556-563	2015
Kato M, Saitsu H, Murakami Y, Kikuchi K, Watanabe S, Iai M, et al	PIGA mutations cause early-onset epileptic encephalopathies and distinctive features.	Neurology	82, 18	1587-1596	2014
Inoue T, Shimizu M, Hamano S, Murakami N, Nagai T, Sakuta R	Epilepsy and West syndrome in neonates with hypoxic-ischemic encephalopathy.	Pediatrics International	56, 3	369-372	2014

Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Changes in Cerebrospinal Fluid Biomarkers in Human Herpesvirus-6-Associated Acute Encephalopathy/Febrile Seizures.	Mediators of Inflammation	Article ID 564091	in press	2014
Yamada Y, Nomura N, Yamada K, Matsuo M, Suzuki Y, Sameshima K, et al	The Spectrum of ZEB2 Mutations Causing the Mowat-Wilson Syndrome in Japanese Populations	Amer J Medical Genet Part A.	164 A, 8	1899-1908	2014
Leventer RJ, Jansen FE, Mandelstam SA, Ho A, Mohamed I, Sarnat HB, Kato M, et al	Is focal cortical dysplasia sporadic? Family evidence for genetic susceptibility.	Epilepsia	55	e22-6	2014
Toda Y, Kobayashi K, Hayashi Y, Inoue T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H, Ohtsuka Y.	High-frequency EEG activity in epileptic encephalopathy with suppression-burst.	Brain Dev	37 (2)	230-236	2015
Kobayashi K, Akiyama T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.	A storm of fast (40-150Hz) oscillations during hypsarrhythmia in West syndrome.	Ann Neurol	77 (1)	58-67	2015
Nakajiri T, Kobayashi K, Okamoto N, Oka M, Miya F, Kosaki K, Yoshinaga H.	Late-onset epileptic spasms in a female patient with a CASK mutation.	Brain Dev	37 (9)	919-923	2015
Kobayashi K, Akiyama T, Ohmori I, Yoshinaga H, Gotman J.	Action potentials contribute to epileptic high-frequency oscillations recorded with electrodes remote from neurons.	Clin Neurophysiol	126 (5)	873-881	2015
Kobayashi K, Yunoki K, Zensho K, Akiyama T, Oka M, Yoshinaga H.	Trend figures assist with untrained emergency electroencephalogram interpretation.	Brain Dev	37 (5)	487-494.	2015
Akiyama T, Akiyama M, Kobayashi K, Okanishi T, Boelman CG, Nita D, Ochiai A, Go CY, Snead III OC, Rutka JT, Drake JM, Chuang S, Otsubo H.	Spatial relationship between fast and slow components of ictal activities and interictal epileptiform discharges in epileptic spasms.	Clin Neurophysiol	126	1684-1691	2015
Kobayashi K, Endoh F, Toda Y, Oka M, Baba H, Ohtsuka Y, Yoshinaga H.	Occurrence of bilaterally independent epileptic spasms after a corpus callosotomy in West syndrome	Brain Dev	38 (1)	132-135	2016
Jacobs J, Vogt C, LeVan P, Zelmann R, Gotman G, Kobayashi K.	The identification of distinct high-frequency oscillations during spikes delineates the SOZ better than high-frequency spectral power changes.	Clin Neurophysiol	127 (1)	129-142	2016

Otsuki T, Kim HD, Luan G, Inoue Y, Baba H, Oguni H, Hong SC, Kameyama S, Kobayashi K, Hirose S, Yamamoto H, Hamano H, Sugai K, FACE study group.	Surgical versus medical treatment for children with epileptic encephalopathy in infancy and early childhood: results of an international multicenter cohort study in Far-East Asia (the FACE study).	Brain Dev	38 (5)	449-460	2016
Kobayashi K, Akiyama T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.	Fast (40-150 Hz) oscillations are associated with positive slow waves in the ictal EEGs of epileptic spasms in West syndrome.	Brain Dev	38 (10)	909-914	2016
Saitoh M, Kobayashi K, Ohmori I, Tanaka Y, Tanaka K, Inoue T, Horino A, Ohmura K, Kumakura A, Takei Y, Hirabayashi S, Kajimoto M, Uchida T, Yamazaki S, Shiihara T, Kumagai T, Kasai M, Terashima H, Kubota M, Mizuguchi M.	Cytokine-related and sodium channel polymorphism as candidate predisposing factors for childhood encephalopathy FIRES/AERRPS	J Neurol Sci	368	272-276	2016
Shibata T, Yoshinaga H, Akiyama T, Kobayashi K.	A study on spike focus-dependence of high-frequency activity in idiopathic focal epilepsy in childhood.	Epilepsia Open	1 (3-49)	121-12	2016
Kobayashi Y, Hanaoka Y, Akiyama T, Ohmori I, Uchida M, Yamamoto T, Oka M, Yoshinaga H, Kobayashi K.	A case of Dravet syndrome with cortical myoclonus indicated by jerk-locked back-averaging of electroencephalogram data.	Brain Dev		in press	
Hanaoka Y, Yoshinaga H, Kobayashi K.	A ten-year follow-up cohort study of childhood epilepsy: Changes in epilepsy diagnosis with age	Brain Dev		in press	
Toda Y, Kobayashi K, Hayashi Y, Inoue T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H, Ohtsuka Y	High-frequency EEG activity in epileptic encephalopathy with suppression-burst	Brain Dev	37	230-236	2015
Kobayashi K, Akiyama T, Ohmori I, Yoshinaga H, Gotman J	Action potentials contribute to epileptic high-frequency oscillations recorded with electrodes remote from neurons.	Clin Neurophysiol	126	873-881	2015
Kobayashi K, Yunoki K, Zensho K, Akiyama T, Oka M, Yoshinaga H	Trend figures assist with untrained emergency electroencephalogram interpretation	Brain Dev	37	487-494	2015
Kobayashi K, Akiyama T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H	A storm of fast (40-150 Hz) oscillations during hypsarrhythmia in West syndrome	Ann Neurol	77	58-67	2015

Akiyama T, Akiyama M, Kobayashi K, Okanishi T, Boelman CG, Nita D, Ochi A, Go CY, Snead III OC, Rutka JT, Drake JM, Chuang S, Otsubo H	Spatial relationship between fast and slow components of ictal activities and interictal epileptiform discharges in epileptic spasms	Clin Neurophysiol	126	1684-1691	2015
Nakajiri T, Kobayashi K, Okamoto N, Oka M, Miya F, Kosaki K, Yoshinaga H	Late-onset epileptic spasms in a female patient with a CASK mutation	Brain Dev	37	919-923	2015
Jacobs J, Vogt C, LeVan P, Zelman R, Gotman G, Kobayashi K	The identification of distinct high-frequency oscillations during spikes delineates the SOZ better than high-frequency spectral power changes	Clin Neurophysiol	127	129-42	2016
Kobayashi K, Endoh F, Toda Y, Oka M, Baba H, Ohtsuka Y, Yoshinaga H	Occurrence of bilaterally independent epileptic spasms after a corpus callosotomy in West syndrome	Brain Dev	38	132-135	2016
Kobayashi K, Akiyama T, Oka M, Endoh F, Yoshinaga H.	A storm of fast (40-150Hz) oscillations during hypsarrhythmia in West syndrome.	Ann Neurol	77	58-67	2015
Toda Y, Kobayashi K, Hayashi Y, Inoue T, Oka M, Endoh F et al	EEG high-frequencies in suppression-burst in infantile epileptic encephalopathy	Brain Dev			in press
Akiyama M, Kobayashi K, Inoue T, Akiyama T, Yoshinaga H	Five pediatric cases of ictal fear with variable outcomes	Brain Dev	36	758-763	2014
Ono T	Standards for data acquisition and software-based analysis of in vivo electroencephalography recordings from animals: report from the ILAE-AES joint translational task force of the ILAE.	Epilepsia	In press		
小野智憲	West症候群に対する脳梁離断術と切除外科手術を用いた多段階外科治療	小児の脳神経	40(5)	392-38	2016
本田涼子	てんかん外科治療の現状と展望.	難病と在宅ケア	22(7)	51-55	2016

本田涼子	小児難治性てんかんの治療とマネージメントについて	日本小児科学会雑誌	121(1)	41-50	2017
戸田啓介, 小野智慧, 馬場啓至, 本田涼子	小児てんかんの外科治療	神経内科	82	597-601	2015
Honda R, Saito Y, Okumura A, Abe S, Saito T, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M	Characterization of ictal slow waves in epileptic spasms	Epileptic Disorders	17	425-35	2015
馬場啓至	学会専門医の役割(てんかん医療と教育：人材育成と啓発のための提言)	てんかん研究	31	528	2014
本田涼子	てんかん外科	小児科診療	78	241-246	2015
Usami K, Matsumoto R, Sawamoto N, Murakami H, Inouchi M, Fumuro T, Shimotake A, Kato T, Mima T, Shirozu H, Masuda H, Fukuyama H, Takahashi R, Kameyama S, Ikeda A.	Epileptic network of hypothalamic hamartoma: An EEG-fMRI study.	Epilepsy Res	125	1-9.	2016
Chen Y, Shimotake A, Matsumoto R, Kunieda T, Kikuchi T, Miyamoto S, Fukuyama H, Takahashi R, Ikeda A.	The 'when' and where' of semantic coding in the anterior temporal lobe: temporal representational similarity analysis of electrocorticogram data.	Cortex	79	1-13.	2016
Imamura H, Matsumoto R, Takaya S, Nakagawa T, Shimotake A, Kikuchi T, Sawamoto N, Kunieda T, Mikuni N, Miyamoto S, Fukuyama H, Takahashi R, Ikeda A.	Network specific change in white matter integrity in mesial temporal lobe epilepsy.	Epilepsy Res	120	65-72.	2016
Ito S, Yano I, Hashi S, Tsuda M, Sugimoto M, Yonezawa A, Ikeda A, Matsubara K,	Population Pharmacokinetic Modeling of Levetiracetam in Pediatric and Adult Patients With Epilepsy by Using Routinely Monitored Data.	Ther Drug Monit	38	371-378.	2016
Hitomi T, Kobayashi K, Sakurai T, Ueda S, Jingani N, Kanazawa K, Matsumoto R, Takahashi R, Ikeda A.	Benign adult familial myoclonus epilepsy is a progressive disorder: no longer idiopathic generalized epilepsy.	Epileptic Disord	18	67-72.	2016

Neshige S, Kobayashi K, Shimotake A, Iemura T, Matsumoto R, Nishinaka K, Matsumoto M, Takahashi R, Ikeda A.	An elderly woman with exaggerated startle reflex and unconscious drop attack.	Neurology and Clinical Neuroscience				In press
Fukuma K, Ihara M, Miyashita K, Motoyama R, Tanaka T, Kajimoto K, Ikeda A, Nagatsuka K	Right parietal source in Mahjong-induced seizure: a system epilepsy of focal origin.	Clinical Case Report	4	948-951.	2016	
Fumoto N, Matsumoto R, Kawamata J, Koyasu S, Kondo T, Shimotake A, Kitamura K, Koshiba Y, Kinoshita M, Kawasaki J, Yamashita H, Takahashi R, Ikeda A.	A novel LGI1 mutation in a Japanese ADLTE Family.	Neurol Clin Neurosci				In press
Yamao Y, Suzuki K, Kunieda T, Matsumoto R, Arakawa Y, Nakae T, Nishida S, Inano R, Shibata S, Shimotake A, Kikuchi T, Sawamoto N, Mikuni N, Ikeda A, Fukuyama H, Miyamoto S.	Clinical impact of intraoperative CCEP monitoring in evaluating the dorsal language white matter pathway.	Human Brain Mapping				In press
Fujiwara Y, Matsumoto R, Nakae T, Usami K, Matsuhashi M, Kikuchi T, Yoshida K, Kunieda T, Miyamoto S, Mima T, Ikeda A, Osu R	Neural pattern similarity between contra- and ipsilateral movements in high-frequency band of human electrocorticograms.	Human Brain Mapping				In press
Shibata S, Matsuhashi M, Kunieda T, Yamao Y, Inano R, Kikuchi T, Imamura H, Takaya S, Matsumoto R, Ikeda A, Takahashi R, Mima T, Fukuyama H, Mikuni N, Miyamoto S	Magnetoencephalography with temporal spread imaging to visualize propagation of epileptic activity.	Clin Neurophysiol				In press
Kinoshita H, Maki T, Hata M, Nakayama Y, Yamashita H, Sawamoto N, Ikeda A, Takahashi R.	Convergence paralysis caused by a localized cerebral infarction affecting the white matter underlying the right frontal eye field.	J Neurology				In press
Yamamoto T, Kubota Y, Murayama H, Ozeki H, Numachi Y, Ikeda A, the Lamictal 200776 Study Group.	Appropriate conversion from valproate monotherapy to lamotrigine monotherapy in Japanese women with epilepsy	Epilepsy and Seizure				In press

Iha HA, Kunisawa N, Shimizu S, Tokudome K, Mukai T, Kinboshi M, Ikeda A, Ito H, Serikawa T, Ohno Y.	Nicotine elicits convulsive seizures by activating amygdala neurons via 7 nicotinic acetylcholine receptors.	Front Pharmacol	8	57.	2017
中谷光良、月野光博、高橋良輔、池田昭夫	バラシクロピルによる一過性の周期性同期性放電を伴う薬剤性脳症をきたした高齢者例.	臨床神経学	56	504-507.	2016
月田和人、下竹昭寛、中谷光良、高橋幸利、池田昭夫、高橋良輔	辺縁系脳炎で発症した神経梅毒の1例.	臨床神経学			印刷中
谷岡洸介、人見健文、松本理器、高橋良輔、飛松省三、犬塚貴、吉良潤一、楠進、池田昭夫	日本神経学会における脳波判読セミナー受講者のアンケート調査: 脳波教育の過去5年間の実態、ニーズおよびその変遷.	臨床神経学			印刷中
高橋愛由子、津田真弘、矢野育子、幸代、都築徹教、杉本充弘、米澤淳、池田昭夫、松原和夫	新規抗てんかん薬の血中濃度モニタリングデータの解析				印刷中
Kinoshita M, Ikeda A	Phantom of oscillation: Operational definition bound to improve.	Clin Neurophysiol	127	(8-9.1)	2016
Moyer JT, Gnatkovsky V, Ono T, Otáhal J, Wagenaar J, William C. Stacey W, Noebels J, Ikeda A, Staley K, de Curtis M, Litt B, Galanopoulou AS	Standards for data acquisition and software-based analysis of in vivo electroencephalography recordings from animals: report from the ILAE-AES joint translational task force,	Epilepsia			in press
Zijlmans M, Worrell G, Duempelmann M, Stieglitz T, Barborica A, Heers M, Ikeda A, Usui N, Le Van Quyen M.	How to record high frequency oscillations in epilepsy: a practical guideline.	Epilepsia			in press
Shilpa K, D'Ambrosio R, Duveau V, Corinne R, Garcia-Cairasco N, Ikeda A, de Curtis M, Galanopoulou A, Kelly K	Methodological standards and interpretation of video-EEG in adult control rodents. A TASK1-WG1 report of the AES/ILAE Translational Task Force of the ILAE.	Epilepsia			in press

Raimondo JV, Heinemann U, de Curtis M, Goodkin HP, Dulla CG, Janigro D, Ikeda A, Lin CCK, Jiruska P, Galanopoulou AS, Bernard C	TASK1-WG4 group of the AES/ILAE Translational Task Force of the Neurobiology Commission of the ILAE: Methodological standards for in vitro models of epilepsy and epileptic seizures.	Epilepsia				in press
音成秀一郎, 池田昭夫	てんかんの診断、実践！神経救急 (neurocritical care)	診断と治療特集				2016
太田真紀子、人見健文、池田昭夫	特発性全般てんかん、神経疾患治療ノート	Clinical Neuroscience	34(11)	1274-1276.		2016
池田昭夫	てんかんの診断と病型分類、てんかん：内科医が知っておくべき診療ポイントと治療の最前線	日内会誌	105	1348-1357.		2016
音成秀一郎, 池田昭夫	本邦における高齢者てんかんの臨床的特徴	新薬と臨床	65(6)	840-845.		2016
井内盛遠、池田昭夫	wide-band EEGの時間周波数解析、目で見るてんかん	Epilepsy	10	4-7.		2016
十川純平, 松本理器, 池田昭夫	てんかん病態下の脳内ネットワーク	Clinical Neuroscience	34(6)	713-716.		2016
池田昭夫	てんかん発作の発現機構：red slowはあるか？	脳神経外科ジャーナル		128-136.		2016
池田昭夫	てんかん診療を考える、正しい診断と治療のために	クレデンシャル		5-12.		2016
池田昭夫	AES2015印象記	第69回米国てんかん学会記録集				2016
池田昭夫	編集後記	臨床神経学	56	307.		2016
藤井大樹, 池田昭夫	特集「これからのてんかん医療～ペランパネルへの期待～」 AMPA受容体とてんかん原性(病態)	クリニシアソン	63(5-6)	29-35.		2016
武山博文, 松本理器, 池田昭夫	くすぶり型辺縁系脳炎と自律神経	神経内科	84(1)	58-61.		2016
池田昭夫	てんかん問題解説、神経内科専門医試験問題解答と解説	日本神経学会編				印刷中

藤井大樹、池田昭夫	フィコンパ® (ペランパネル) 、連載企画「注目の新薬」	診断と治療				印刷中
矢野育子、池田昭夫	抗てんかん薬、新薬展望2017、第III部 治療における最近の新薬の位置付け 薬効別) ~新薬の広場 ~	医薬ジャーナル				印刷中
田中智貴、松本理器、池田昭夫	脳卒中後てんかん、脳血管障害に伴う慢性期症状の管理	日本医師会雑誌、特別号1、生涯教育シリーズ				印刷中
人見健文、松本理器、池田昭夫	デジタル脳波の記録・判読指針、特集I 脳波~過去・現在・未来	神経内科	85	402-409	2016.	
池田昭夫	特集てんかん医療の多様な展開：基礎から臨床まで	最新医学	70	1009-1113	2015	
Shibata S, Kunieda T, Inano R, Sawada M, Yamao Y, Kikuchi T, Matsumoto R, Ikeda A, Takahashi R, Mikuni N, Takahashi J, Miyamoto S	Risk factors for infective complications with long term subdural electrode implantation in patients with medically intractable partial epilepsy	World Neurosurg	84	320-326	2015	
Fumuro T, Matsuhashi M, Miyazaki T, Inouchi M, Hitomi T, Matsumoto R, Takahashi R, Fukuyama H, Ikeda A	Alphaband desynchronization in human parietal area during reach planning	Clin Neurophysiol	126	756-762	2015	
Fumuro T, Matsumoto R, Shimotake A, Matsuhashi M, Inouchi M, Urayama S, Sawamoto N, Fukuyama H, Takahashi R, Ikeda A	Network hyperexcitability in a patient with partial reading epilepsy: converging evidence from magnetoencephalography, diffusion tractography, and functional magnetic resonance imaging	Clin Neurophysiol	126	675-681	2015	
Hashi S, Yano I, Shibata M, Masuda S, Kinoshita M, Matsumoto R, Ikeda A, Takahashi R, Matsubara K	Effect of CYP2C19 polymorphisms on the clinical outcome of low-dose clobazam therapy in Japanese patients with epilepsy	Eur J Clin Pharmacol	71	51-58	2015	
Kanazawa K, Matsumoto R, Imamura H, Matsuhashi M, Kikuchi T, Kunieda T, Mikuni N, Miyamoto S, Takahashi R, Ikeda A	Intracranially recorded ictal direct current shifts may precede high frequency oscillations in human epilepsy	Clin Neurophysiol	126	47-59	2015	

Kunieda T, Yamao Y, Kikuchi T, Matsumoto R	New Approach for Exploring Cerebral Functional Connectivity: Review of CCEP (Cortico-cortical evoked potential)	Neurol Med Chir	55	374-382	2015
Matsumoto R, Mikuni N, Tanaka K, Usami K, Fukao K, Kunieda T, Takahashi Y, Miyamoto S, Fukuyama H, Takahashi R, Ikeda A	Possible induction of multiple seizure foci due to parietal tumour and anti-NMDAR antibody	Epileptic Disord	17	89-94	2015
Kobayashi K, Matsumoto R, Matsuhashi M, Usami K, Shimotake A, Kunieda T, Kikuchi T, Mikuni N, Miyamoto, S, Fukuyama H, Takahashi R, Ikeda A	Different Mode of Afferents Determines the Frequency Range of High Frequency Activities in the Human Brain: Direct-Electrocorticographic Comparison between Peripheral Nerve and Direct Cortical Stimulation	PLoS One	doi: 10.1371/journal.pone.0130461	e0130461	2015
Ota M, Shimizu T, Yoshida H, Kawata A, Kinoshita M, Nakano S, Isozaki E, Matsubara S	Clinical features and therapeutic responses of idiopathic orbital myositis	Neurology and Clinical Neuroscience	3	63-67	2015
Yamao Y, Matsumoto R, Kunieda T, Arakawa Y, Kikuchi T, Shibata S, Shimotake A, Fukuyama H, Ikeda A, Miyamoto S	A possible variant of negative motor seizure arising from the supplementary negative motor area	Clin Neurol Neurosurg	134	126-129	2015
井上岳司、松本理器、池田昭夫	思春期・成人発症のてんかんの治療.	日本臨床	172	2014-5	2014
下竹昭寛、松本理器、池田昭夫	てんかん治療の進歩	神経内科	80	210-7	2014
武山博文、松本理器、三枝隆博、池田昭夫	側頭葉てんかんの認知機能と扁桃	Clin Neurosci	32	680-2	2014
Hashi S, Yano I, Shibata M, Masuda S, Kinoshita M, Matsumoto R, et al	Effect of CYP2C19 polymorphisms on the clinical outcome of low-dose clobazam therapy in Japanese patients with epilepsy	Eur J Clin Pharmacol		in press	2014
Yamao Y, Matsumoto R, Kunieda T, Shibata S, Shimotaka A, Kikuchi T, et al	Neural correlates of mirth and laughter: a direct electrical cortical stimulation study	Cortex		in press	2014

Fumuro T, Matsuhashi M, Miyazaki T, Inouchi M, Hitomi T, Matsumoto R, et al	Alpha-band desynchronization in human parietal area during reach planning	Clin Neurophysiol		in press	2014
Fumuro T, Matsumoto R, Shimotake A, Matsuhashi M, Inouchi M, Urayama S, et al	Network hyperexcitability in a patient with partial reading epilepsy: Converging evidence from magnetoencephalography, diffusion tractography, and functional magnetic resonance imaging	Clin Neurophysiol		in press	2014
Kanazawa K, Matsumoto R, Imamura H, Matsuhashi M, Kikuchi T, Kunieda T, et al	Intracranially-recorded ictal direct current shifts may precede high frequency oscillations in human epilepsy	Clin Neurophysiol		in press	2014
Kanazawa K, Matsumoto R, Shimotake A, Kinoshita M, Otsuka A, Watanabe O, et al	Persistent frequent subclinical seizures and memory impairment after clinical remission in smoldering limbic encephalitis	Epileptic Disord	16(3)	312-7	2014
Kobayashi K, Hitomi T, Matsumoto R, Kondo T, Kawamata J, Matsuhashi M, et al	Long-term follow-up of cortical hyperexcitability in Japanese Unverricht–Lundborg disease	Seizure	23(9)	746-50	2014
Yamao Y, Matsumoto R, Kunieda T, Arakawa Y, Kobayashi K, Usami K, et al	Intraoperative dorsal language network mapping by using single-pulse electrical stimulation	Human Brain Mapping	35	4345–4361	2014
Fumoto N, Mashimo T, Masui A, Ishida S, Mizuguchi Y, Minamimoto S, et al	Evaluation of seizure foci and genes in the Lgi1L385R/+ mutant rat	Neurosci Res	80	69-75	2014
Jingami N, Matsumoto R, Ito H, Ishii A, Ihara Y, Hirose S, Ikeda A, Takahashi R	A novel SCN1A mutation in a cytoplasmic loop in intractable juvenile myoclonic epilepsy without febrile seizures	Epileptic Disord	16	227-31	2014
Takaya S, Ikeda A, Mitsueda-Ono T, Matsumoto R, Inouchi M, Namiki C, et al	Temporal Lobe Epilepsy with Amygdala Enlargement: A Morphologic and Functional Study	J Neuroimaging	24	54-62	2014

Wang B, Wang X, Ikeda A, Nagamine T, Shibasaki H, Nakamura M	Automatic reference selection for quantitative EEG interpretation: Identification of diffuse/localised activity and the active earlobe reference, iterative detection of the distribution of EEG rhythms	Med Eng Phys	36	88-95	2014
戸島麻耶, 人見健文, 陣上直人, 谷岡洸介, 山門穂高, 松本理器他	急性無菌性髄膜炎の経過中に局所性皮質反射性ミオクローヌスを呈し抗グルタミン酸受容体抗体が検出された2例	臨床神経学	54	543-9	2014
Matsumoto R, Mikuni N, Nanaka K, Usami K, Fukao K, Kunieda T, et al	Did parietal tumor produce triple seizure foci by anti-NMDAR antibody?	Epileptic Disord		in press	2015
Usami K, Kubota M, Kawai K, et al.	Long-term outcome and neuroradiological changes after multiple hippocampal transection combined with multiple subpial transection or lesionectomy for temporal lobe epilepsy	Epilepsia	57(6)	931-940	2016
Kamiya K, Kawai K, et al.	Machine learning of DTI structural brain connectomes for lateralization of temporal lobe epilepsy	Magn Reson Med Sci	15(1)	121-129	2016
Kimura T, Kidani N, Ibayashi K, Kawai K	Visualization of declamping procedure during carotid endarterectomy by ICG videoangiography	Br J Neurosurg	29	726-727	2015
Kamiya K, Amemiya S, Suzuki Y, Kunii N, Kawai K, Mori H, Kunimatsu A, Saito N, Aoki S, Ohtomo K	Machine learning of DTI structural brain connectomes for lateralization of temporal lobe epilepsy	Magn Reson Med Sci.	Sep 4.		2015
Kawai K	Epilepsy surgery: current status and ongoing challenges	Neurol Med Chir (Tokyo)	55	357-366	2015
Shimada S, Kunii N, Kawai K, Usami K, Matsuo T, Saito N	Spontaneous temporal pole encephalocele presenting with epilepsy: report of two cases	World Neurosurg	84	867 e1-6	2015

Matsuo T, Kawasaki K, Kawai K, Majima K, Masuda H, Murakami H, Kunii N, Kamitani Y, Kameyama S, Saito N, Hasegawa I	Alternating Zones Selective to Faces and Written Words in the Human Ventral Occipitotemporal Cortex	Cereb Cortex	25	1265-1277	2015
山内俊雄, 兼本浩祐, 川合謙介, 石田重信, 山田真由美, 徳増孝樹, 白井大和, 山村佳代	実臨床下での日本人高齢発症部分てんかん患者に対するレベチラセタムの併用療法	BRAIN and NERVE: 神経研究の進歩	67	749-758	2015
川合謙介	てんかん診療最前線: 海馬多切術	Epilepsy	9(1)	39-45	2015
川合謙介	てんかんの外科治療-最近の話題-	脳神経外科ジャーナル	23	627-634	2014
川合謙介	難治性てんかんのパラダイムシフト-緩和的治療の存在意義と迷走神経刺激療法-	脳神経外科	42	807-816	2014
Okumura A, Nakahara E, Ikeno M, Abe S, Igarashi A, Nakazawa M, Takasu M, Shimizu T.	Efficacy and tolerability of high-dose phenobarbital in children with focal seizures.	Brain Dev	38(4)	414-8	2016
Okumura A, Abe S, Kurahashi H, Takasu M, Ikeno M, Nakazawa M, Igarashi A, Shimizu T.	Worsening of attitudes toward epilepsy following less influential media coverage of epilepsy-related car accidents: An infodemiological approach.	Epilepsy Behav	64	206-1	2016
Ikeno M, Okumura A, Abe S, Igarashi A, Hisata K, Shoji H, Shimizu T.	Clinically silent seizures in a neonate with tuberous sclerosis.	Pediatr Int	58(1)	58-61	2016
Igarashi A, Okumura A, Shimojima K, Abe S, Ikeno M, Shimizu T, Yamamoto T.	Focal seizures and epileptic spasms in a child with Down syndrome from a family with a PRRT2 mutation.	Brain Dev	38(6)	597-600	2016
Abe Y, Sakai T, Okumura A, Akaboshi S, Fukuda M, Haginoya K, Hamano S, Hirano K, Kikuchi K, Kubota M, Lee S, Maegaki Y, Sanefuji M, Shimozato S, Suzuki M, Suzuki Y, Takahashi M, Watanabe K, Mizuguchi M, Yamanouchi H.	Manifestations and characteristics of congenital adrenal hyperplasia-associated encephalopathy.	Brain Dev	38(7)	638-47	2016

Takeuchi T, Natsume J, Kidokoro H, Ishihara N, Yamamoto H, Azuma Y, Ito Y, Kurahashi N, Tsuji T, Suzuki M, Itomi K, Yamada K, Kurahashi H, Abe S, Okumura A, Maruyama K, Negoro T, Watanabe K, Kojima S.	The effects of co-medications on lamotrigine clearance in Japanese children with epilepsy.	Brain Dev	38(8)	723-30	2016
Okumura A, Nakazawa M, Abe S, Ikano M, Igarashi A, Shimizu T.	Sustained improvement of attitudes about epilepsy following a reduction in media coverage of car accidents involving persons with epilepsy.	Epilepsy Behav	48	41-44	2015
Okumura A, Arai E, Kitamura Y, Abe S, Ikeno M, Fujimaki T, Yamamoto T, Shimizu T.	Epilepsy phenotypes in siblings with Norrie disease.	Brain Dev	37(10)	978-982	2015
Okumura A, Ishi A, Shimojima K, Kurahashi H, Yoshitomi S, Imai K, Imamura M, Seki Y, Toshiaki Shimizu T, Hirose S, Yamamoto T.	Phenotypes of children with 20q13.3 microdeletion affecting KCNQ2 and CHRNA4.	Epileptic Disord	17(2)	165-171	2015
Okumura A, Nakazawa M, Igarashi A, Abe S, Ikeno M, Nakahara E, Yamashiro Y, Shimizu T, Takahashi T.	Anti-aquaporin 4 antibody-positive acute disseminated encephalomyelitis.	Brain Dev	37(3)	7339-343	2015
Nakazawa M, Akasaka M, Hasegawa T, Suzuki T, Shima T, Takanashi J, Yamamoto A, Ishidou Y, Kikuchi K, Niijima S, Shimizu T, Okumura A.	Efficacy and safety of fosphenytoin for acute encephalopathy in children.	Brain Dev	37(4)	7418-422	2015
Yamamoto T, Shimojima K, Sangun N, Komoike Y, Ishii A, Abe S, Yamashita S, Imai K, Kubota T, Fukasawa T, Okanishi T, Enoki H, Tanabe T, Saito A, Furukawa T, Shimizu T, Milligan CJ, Petrou S, Heron SE, Dibbens LM, Hirose S, Okumura A.	Single Nucleotide Variations in CLCN6 Identified in Patients with Benign Partial Epilepsies in Infancy and/or Febrile Seizures.	PLoS One	10(3)	e0118946	2015
Nakahara E, Sakuma H, Kimura-Kuroda J, Shimizu T, Okumura A, Hayashi M.	A diagnostic approach for identifying anti-neuronal antibodies in children with suspected autoimmune encephalitis.	J Neuroimmunol.	285	150-155	2015

Nakazawa M, Toda S, Abe S, Ikeno M, Igarashi A, Nakahara E, Yamashita S, Niijima S, Shimizu T, Okumura A.	Efficacy and safety of fosphenytoin for benign convulsions with mild gastroenteritis.	Brain Dev	37(9)	864-867	2015
Ito Y, Natsume J, Kidokoro H, Ishihara N, Azuma Y, Tsuji T, Okumura A, Kubota T, Ando N, Saitoh S, Miura K, Negoro T, Watanabe K, Kojima S	Seizure characteristics of epilepsy in childhood after acute encephalopathy with biphasic seizures and later reduced diffusion	Epilepsia	56	1286-93	2015
Leventer RJ, Jansen FE, Mandelstam SA, Ho A, Mohamed I, Sarnat HB, Kato M, et al.	Is focal cortical dysplasia sporadic? Family evidence for genetic susceptibility.	Epilepsia	55	e22-6	2014
Okumura A, Abe S, Nakazawa M, Shimizu T.	Is attitude toward epilepsy and driving affected by media coverage?	Pediatr Int	56(5)	759-762	2014
Okumura A, Yamamoto T, Miyajima M, Shimojima K, Kondo S, Abe S, et al	3p Interstitial Deletion Including PRICKLE2 in Identical Twins With Autistic Features.	Pediatr Neurol	51(5)	730-733	2014
Takanashi J, Taneichi H, Misaki T, Yahata Y, Okumura A, Ishida Y, et al	Clinical and radiologic features of encephalopathy during 2011 E coli O111 outbreak in Japan.	Neurology	82(7)	564-572	2014
Kato T, Tsuji T, Hayakawa F, Kubota T, Kidokoro H, Natsume J, et al	A new electroencephalogram classification with reduced recording time in asphyxiated term infants.	Brain Dev	36(5)	372-379	2014
Kamiya K, Tanaka F, Ikeno M, Okumura A, Aoki S.	DTI tractography of lissencephaly caused by TUBA1A mutation.	Neurol Sci	35(5)	801-803	2014
Niizuma T, Okumura A, Kinoshita K, Shimizu T.	Acute encephalopathy associated with human metapneumovirus infection.	Jpn J Infect Dis	67(3)	213-215	2014
Tsuji T, Okumura A, Kidokoro H, Hayakawa F, Kubota T, Maruyama K, et al	Differences between periventricular hemorrhagic infarction and periventricular leukomalacia.	Brain Dev	36(7)	555-562	2014
Ando N, Okumura A, Kobayashi S, Negishi Y, Hattori A, Okanishi T, et al	Fulminant encephalopathy with marked brain edema and bilateral thalamic lesions.	Neuropediatrics	45(4)	256-260	2014

Natsume J, Maeda N, Itomi K, Kidokoro H, Ishihara N, Takada H, Okumura A, et al	PET in Infancy Predicts Long-Term Outcome during Adolescence in Cryptogenic West Syndrome.	Am J Neuroradiol	35(8)	1580-1585	2014
Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Changes in Cerebrospinal Fluid Biomarkers in Human Herpesvirus-6-Associated Acute Encephalopathy/Febrile Seizures. [e-journal, open access]	Mediators of Inflamm	2014	564091	2014
Fukasawa T, Suzuki M, Kato T, Hayakawa F, Miura K, Kidokoro H, et al	Characteristics of epilepsy occurring in the first four months.	Brain Dev	36(9)	752-757	2014
Ohkuma Y, Hayashi T, Yoshimine S, Tsuneoka H, Terao Y, Akiyama M, et al	Retinal Ganglion Cell Loss in X-linked Adrenoleukodystrophy with an ABCD1 Mutation (Gly266Arg).	Neuro-Ophthalmology	38(6)	331-335	2014
Igarashi A, Okumura A, Komatsu M, Tomita O, Abe S, Ikeno M, et al	Amplitude-integrated EEG revealed nonconvulsive status epilepticus in children with non-accidental head injury.	Eur J Paediatr Neurol	18(6)	806-810	2014
Kurahashi N, Tsuji T, Kato T, Ogaya S, Umemura A, Yamada K, et al	Thalamic lesions in acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion.	Pediatr Neurol	51(5)	701-705	2014
Ohkawa N, Okumura A, Miyata R, Tanuma N, Hayashi M, Sato H, Shimizu T.	Cerebrospinal fluid oxidative stress marker levels and cytokine concentrations in a neonate with incontinentia pigmenti.	Pediatr Neurol	51(5)	737-740	2014
Ryuki Matsuura, Shin-ichiro Hamano, Yuko Hirata, Atsuko Oba, Kotoko Suzuki, Kenjiro Kikuchi	Intravenous immunoglobulin therapy is rarely effective as the initial treatment in West syndrome: a retrospective study of 70 patients	Journal of Neurological Sciences	368	140-144	2016

Abe Y, Sakai T, Okumura A, Akaboshi S, Fukuda M, Haginoya K, Hamano S, Hirano K, Kikuchi K, Kubota M, Lee S, Maegaki Y, Sanefuji M, Shimozato S, Suzuki M, Suzuki Y, Takahashi M, Watanabe K, Mizuguchi M, Yamanouchi H	Manifestations and characteristics of congenital adrenal hyperplasia-associated encephalopathy	Brain and Development	38 (7)	638-647	2016
Oguri M, Saito Y, Fukuda C, Kishi K, Yokoyama A, Lee S, Torisu H, Toyoshima M, Sejima H, Kaji S, Hamano S, Okanishi T, Tomita Y, Maegaki Y	Distinguishing Acute Encephalopathy with Biphasic Seizures and Late Reduced Diffusion from Prolonged Febrile Seizures by Acute Phase EEG Spectrum Analysis	Yonago Acta Medica	59 (1)	1-14	2016
Otsuki T, Kim HD, Luan G, Inoue Y, Baba H, Oguni H, Hong SC, Kameyama S, Kobayashi K, Hirose S, Yamamoto H, Hamano S, Sugai K, FACE study group.	Surgical versus medical treatment for children with epileptic encephalopathy in infancy and early childhood: Results of an international multicenter cohort study in Far-East Asia (the FACE study)	Brain and Development	38 (5)	638-647	2016
Natsume J, Hamano S, Iyoda K, Kanemura H, Kubota M, Mimaki M, Niijima S, Tanabe T, Yoshinaga H, Kojimahara N, Komaki H, Sugai K, Fukuda T, Maegaki Y, Sugie H	New guidelines for management of febrile seizures in Japan	Brain and Development	39 (1)	638-647	2017
浜野 晋一郎, 夏目淳	熱性けいれん診療ガイドライン2015をどう活かすか	小児科臨床	69 (9)	1593-1604	2016
浜野晋一郎	熱性けいれんをおこした小児の再発とてんかん発症	日本医事新報	4813	29-34	2016
浜野晋一郎	熱性けいれんとは	小児看護	39 (6)	650-654	2016
浜野晋一郎	Angelman症候群	小児科診療 (増刊号:小児の症候群)	79	84	2016
浜野晋一郎	Guillain-Barré症候群	小児科診療 (増刊号:小児の症候群)	79	100	2016

浜野晋一郎	Hopkins症候群	小児科診療 (増刊号:小児の症候群)	79	328	2016
浜野晋一郎	てんかんってなに	なみ	40	3-12	2016
松浦隆樹, 浜野晋一郎	熱性けいれんにおける薬剤(熱性けいれん重積の初期治療, 熱性けいれんで注意すべき薬剤, 解熱剤の意義)	小児看護	39 (6)	663-667	2016
平田佑子, 浜野晋一郎	熱性けいれんの予防	小児看護	39 (6)	668-672	2016
浜野 晋一郎, 堀野 朝子, 川脇 壽	乳児期より発達の遅れを認め、けいれん重積に伴い著明な退行を認めた1男児例	小児神経学の進歩	45	21-33)	2016
松浦隆樹, 浜野晋一郎, 平田佑子, 大場温子, 熊谷勇治, 鈴木ことこ, 小原玲子, 菊池健二郎, 田中学, 南谷幹之	West症候群に対する静注免疫グロブリン療法前後の血清・髄液サイトカイン変化	脳と発達	48 (4)	247-251	2016
池本智, 菊池健二郎, 平田佑子, 松浦隆樹, 和田靖之, 久保政勝, 浜野晋一郎	小児てんかん重積状態の治療に関する検討—静注用抗てんかん薬の選択と有効性について—	小児科診療	79 (7)	997-1000	2016
成田有里, 浜野晋一郎, 黒田舞, 菊池健二郎	心因性非てんかん発作と考えられる症例についての検討: てんかん合併性との比較	脳と発達	48 (6)	425-429	2016
大島早希子, 落合幸勝, 有賀賢典, 早川美佳, 菅野雅美, 竹内千仙, 三枝英人, 今井祐之, 浜野晋一郎	重症心身障害児(者)の誤嚥に対する声門閉鎖術の安全性と効果の検討-喉頭気管分離術との比較から	脳と発達	48 (1)	20-24	2016
浜野晋一郎	Hopkins症候群(急性喘息後萎縮症)	日本臨床, 別刷免疫症候群		447-450	2016
鈴木ことこ, 菊池健二郎, 松浦隆樹, 田中学, 南谷幹之, 井田博幸, 岸本宏志, 浜野晋一郎	脳性麻痺を疑われた限局性強皮症の女児例	埼玉小児医療センター医学誌	32 (1)	36-41	2016
平田佑子, 浜野晋一郎, 松浦隆樹, 南谷幹之, 田中学, 菊池健二郎, 井田博幸	小児期発症のてんかんにおけるレベチラセタムの使用経験	日本小児科学会雑誌	119	963-969	2015
Kikuchi K, Hamano S, Higurashi N, Matsuura R, Suzuki K, Tanaka M, Minamitani M	Difficulty of early diagnosis and requirement of long-term follow-up in benign infantile seizures	Pediatric Neurology	53	157-162	2015

Takahashi R, Imai K, Yamamoto Y, Takahashi Y, Hamano S, Yoshida H	Determination of Stiripentol in Plasma by High-performance Liquid Chromatography with Fluorescence Detection	Japanese Journal of Pharmaceutical Health Care and Sciences	41	643-650	2015
菊池健二郎, 浜野晋一郎, 樋渡えりか, 平田佑子, 大場温子, 熊谷勇治, 小一原玲子, 田中学, 南谷幹之, 井田博幸	小児てんかん重積状態からみる小児救急医療体制の現状と問題点	日本小児科学会雑誌	119	1226-1232	2015
Tada H, Takanashi J, Okuno H, Kubota M, Yamagata T, Kawano G, Shiihara T, Hamano S, Hirose S, Hayashi T, Osaka H, Mizuguchi M	Predictive score for early diagnosis of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion (AESD)	Journal of the Neurological Sciences	358	62- 65	2015
浜野晋一郎	意識障害・失神	小児科診療	77 増刊	39-43	2014
菊池健二郎, 浜野晋一郎	フェニトイン, ホスフェニトインの使い方と注意点	小児内科	46, 9	1172-1176	2014
菊池健二郎, 浜野晋一郎, 松浦隆樹, 大場温子, 田中学, 南谷幹之, 井田博幸	小児てんかん重積状態および発作頻発に対する fosphenytoin の有用性	てんかん研究	31, 2	491-497	2014
平田佑子, 浜野晋一郎, 加藤光広, 井田博幸	ARX ポリアラニン伸長変異によるX連鎖性 West 症候群とその自然寛解が疑われる同胞例	小児科臨床	67, 7	1143-1147	2014
Bamba Y, Shofuda T, Kato M, Pooh RK, Tateishi Y, Takanashi J, Utsunomiya H, Sumida M, Kanematsu D, Suemizu H, Higuchi Y, Akamatsu W, Gallagher D, Miller FD, Yamasaki M, Kanemura Y, Okano H	In vitro characterization of neurite extension using induced pluripotent stem cells derived from lissencephaly patients with <i>TUBA1A</i> missense mutations.	<i>Mol Brain</i>	9	70	2016
Fukumura S, Kato M, Kawamura K, Tsuzuki A, Tsutsumi H	A Mutation in the Tubulin-Encoding <i>TUBB3</i> Gene Causes Complex Cortical Malformations and Unilateral Hypohidrosis.	<i>Child Neurology Open</i>	3	e1-3	2016

Kobayashi Y, Magara S, Okazaki K, Komatsubara T, Saitsu H, Matsumoto N, <u>Kato M</u> , Tohyama J	Megalencephaly, polymicrogyria and ribbon-like band heterotopia: A new cortical malformation.	<i>Brain Dev</i>	38	950-953	2016
Makrythanasis P*, <u>Kato M</u> *, Zaki MS, Saitsu H, Nakamura K, Santoni FA, Miyatake S, Nakashima M, Issa MY, Guipponi M, Letourneau A, Logan CV, Roberts N, Parry DA, Johnson CA, Matsumoto N, Hamamy H, Sheridan E, Kinoshita T, Antonarakis SE, Murakami Y. (*co-first author)	Pathogenic Variants in PIGG Cause Intellectual Disability with Seizures and Hypotonia.	<i>Am J Hum Genet</i>	98	615-626	2016
Saitsu H, Sonoda M, Higashijima T, Shirozu H, Masuda H, Tohyama J, <u>Kato M</u> , Nakashima M, Tsurusaki Y, Mizuguchi T, Miyatake S, Miyake N, Kameyama S, Matsumoto N	Somatic mutations in <i>GLI3</i> and <i>OFD1</i> involved in sonic hedgehog signaling cause hypothalamic hamartoma.	<i>Ann Clin Transl Neurol</i>	3	356-365	2016
Tsutsumi M, Yokoi S, Miya F, Miyata M, <u>Kato M</u> , Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S, Kurahashi H	Novel compound heterozygous variants in <i>PLK4</i> identified in a patient with autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy.	<i>Eur J Hum Genet</i>	24	1702-1706	2016
本井宏尚, 清水博之, 藤原祐, 渡辺好宏, <u>加藤光広</u> , 武下草生子	エタノールロック療法により安定した栄養管理が可能となった脳梁欠損と外性器異常を伴うX連鎖性滑脳症の1例.	脳と発達	48	347-350	2016
<u>加藤光広</u>	滑脳症, 異所性灰白質	小児疾患診療のための病態生理3改訂第5版	48	242-246	2016
<u>加藤光広</u>	てんかん症候群の原因遺伝子.	<i>BRAIN and NERVE: 神経研究の進歩</i>	68	159-164	2016
<u>加藤光広</u>	【胎児脳形成障害の診断における最新の知見】 脳形成障害の分子診断.	京都府立医科大学雑誌	125	253-260	2016

Kato M	Genotype-phenotype correlation in neuronal migration disorders and cortical dysplasias	Front Neurosci	9	e1-8	2015
Miya F, Kato M, Shiohama T, Okamoto N, Saitoh S, Yamasaki M, Shigemizu D, Abe T, Morizono T, Boroevich KA, Kosaki K, Kanemura Y, Tsunoda T	A combination of targeted enrichment methodologies for whole-exome sequencing reveals novel pathogenic mutations	Sci Rep	5	9331	2015
Yokoi S, Ishihara N, Miya F, Tsutsumi M, Yanagihara I, Fujita N, Yamamoto H, Kato M, Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Kojima S, Saitoh S, Kurahashi H, Natsume J	TUBA1A mutation can cause a hydranencephaly-like severe form of cortical dysgenesis	Sci Rep	5	15165	2015
Negishi Y, Miya F, Hattori A, Mizuno K, Hori I, Ando N, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S	Truncating mutation in NFIA causes brain malformation and urinary tract defects	Human Genome Variation	2	15007	2015
Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Shimizu A, Torii C, Kanemura Y, Kosaki K	Targeted next-generation sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental disorders	Clin Genet	88	288-292	2015
Nakashima M, Saitsu H, Takei N, Tohyama J, Kato M, Kitaura H, Shiina M, Shirozu H, Masuda H, Watanabe K, Ohba C, Tsurusaki Y, Miyake N, Zheng Y, Sato T, Takebayashi H, Ogata K, Kameyama S, Kakita A, Matsumoto N	Somatic Mutations in the MTOR gene cause focal cortical dysplasia type IIb	Ann Neurol	78	375-386	2015
Nakamura K, Inui T, Miya F, Kanemura Y, Okamoto N, Saitoh S, Yamasaki M, Tsunoda T, Kosaki K, Tanaka S, Kato M	Primary microcephaly with anterior predominant pachygyria caused by novel compound heterozygous mutations in ASPM	Pediatr Neurol	52	e7-8	2015
Harada A, Miya F, Utsunomiya H, Kato M, Yamanaka T, Tsunoda T, Kosaki K, Kanemura Y, Yamasaki M	Sudden death in a case of megalencephaly capillary malformation associated with a de novo mutation in AKT3	Childs Nerv Syst	31	465-471	2015

Fukasawa T, Kubota T, Negoro T, Maruyama S, Honda R, Saito Y, Itoh M, Kakita A, Sugai K, Otsuki T, Kato M, Natsume J, Watanabe K	Two siblings with cortical dysplasia: Clinico-electroencephalographic features	Pediatr Int	57	472-475	2015
Takeshita S, Higuchi M, Suyama M, Koide W, Maki K, Ushijima K, Ban K, Saito M, Kato M, Saitoh S	Novel DCX mutation-caused lissencephaly in a boy and very mild heterotopia in his mother	Pediatr Int	57	321-323	2015
加藤光広	新生児・乳児てんかん性脳症	医学のあゆみ	253	555-560	2015
加藤光広	てんかんの遺伝型と分子病態	最新医学	70	33-39	2015
加藤光広	滑脳症	クリニカルニューロサイエンス	33	390-393	2015
Higo T, Sugano H, Nakajima M, Karagiozov K, Iimura Y, Suzuki M, Sato K, Arai H.	The predictive value of FDG-PET with 3D-SSP for surgical outcomes in patients with temporal lobe epilepsy.	Seizure	41	127-33	2016
Arakawa J, Nagai T, Takasaki H, Sugano H, Hamabe A, Tahara M, Mori H, Takase Y, Gatate Y, Togashi N, Takiguchi S, Nakaya K, Ishigami N, Tabata H, Fukushima K, Katsushika S.	Cardiac Asystole Triggered by Temporal Lobe Epilepsy with Amygdala Enlargement.	Intern Med.	55	1463-5	2016
Iimura Y, Sugano H, Nakajima M, Higo T, Suzuki H, Nakanishi H, Arai H.	Analysis of Epileptic Discharges from Implanted Subdural Electrodes in Patients with Sturge-Weber Syndrome.	PLoS One.	11	e0152992	2016
Andica C, Hagiwara A, Nakazawa M, Tsuruta K, Takano N, Hori M, Suzuki H, Sugano H, Arai H, Aoki S.	The Advantage of Synthetic MRI for the Visualization of Early White Matter Change in an Infant with Sturge-Weber Syndrome.	Magn Reson Med Sci.	15	347-8	2016
Hagiwara A, Nakazawa M, Andica C, Tsuruta K, Takano N, Hori M, Suzuki H, Sugano H, Arai H, Aoki S.	Dural Enhancement in a Patient with Sturge-Weber Syndrome Revealed by Double Inversion Recovery Contrast Using Synthetic MRI.	Magn Reson Med Sci.	15	151-2.	2016

Ohno K, Saito Y, Togawa M, Shinohara Y, Ito T, Sugano H, Itamura S, Nishimura Y, Tamasaki A, Maegaki Y	Evolution of a symptomatic diffuse developmental venous anomaly with progressive cerebral atrophy in an atypical case of Sturge-Weber syndrome	Brain Dev	37	817-21	2015
Sugano H, Arai H	Epilepsy surgery for pediatric epilepsy: optimal timing of surgical intervention	Neurol Med Chir (Tokyo)	55(5)	399-406	2015
Hagiwara A, Nakazawa M, Andica C, Tsuruta K, Takano N, Horii M, Suzuki H, Sugano H, Arai H, Aoki S	Dural Enhancement in a Patient with Sturge-Weber Syndrome Revealed by Double Inversion Recovery Contrast Using Synthetic MRI	Magn Reson Med Sci	Nov 6		2015
菅野秀宣、新井一	Sturge-Weber 症候群	Clinical Neuroscience	33	467-68	2015
菅野秀宣	てんかんの手術	脳神経外科速報	25	1045-50	2015
Nakashima M, Miyajima M, Sugano H, Iimura Y, Kato M, Tsurusaki Y, et al	The somatic GNAQ mutation c.548G>A (p.R183Q) is consistently found in Sturge-Weber syndrome	J Hum Genet	59	691-3	2014
Sugano H, Nakanishi H, Nakajima M, Higo T, Iimura Y, Tanaka K, et al	Posterior quadrant disconnection surgery for Sturge-Weber syndrome	Epilepsia	55	683-9	2014
Nakajima M, Sugano H, Iimura Y, Higo T, Nakanishi H, Shimoji K, et al	Sturge-Weber syndrome with spontaneous intracerebral hemorrhage in childhood	J Neurosurg Pediatr	13	90-93	2014
松尾 健	脳卒中に伴うてんかんの病態と治療	medicina	53	332-334	2016
Fujita Y, Takanashi J, Takei H, Yamashita M, Wakui A, Minamitani K, Ota S, Fujii K, Shimojo N, Sakuma H, Hayashi M	Activated microglia in acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion.	J Neurol Sci	366	91-93	2016

Sato Y, Numata-Uematsu Y, *Uematsu M, Kikuchi A, Nakayama T, Kakisaka Y, Kobayashi T, Hino-Fukuyo N, Suzuki H, Takahashi Y, Saito Y, Tanuma N, <u>Hayashi M</u> , Iwasaki M, Haginoya K, Kure S.	Acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures: Pathological findings and a new therapeutic approach using tacrolimus.	Brain Dev	38(8)	772-776	2016
<u>林雅晴</u>	Vici症候群, mucopolipidosis type IV, 難治てんかんとオートファジー.	脳と発達	48(3)	184-187	2016
Sakuma H, Tanuma N, Kuki I, Takahashi Y, Shiomi M, Hayashi M	Intrathecal overproduction of proinflammatory cytokines and chemokines in febrile infection-related refractory status epilepticus	J Neurol Neurosurg Psychiatry	Jul;86(7)	820-2	2015
Palmela P, Pereila P, Hayashi M, Brites D, Brito A	Histological findings in the kernicterus-associated vulnerable brain regions are linked to neurodegeneration, alterations in astrocyte and pericyte distribution, and vascular modifications	Int J Pathol Clin Res	1(1)	11	2015
<u>林雅晴</u>	進行性ミオクローヌステんかん	小児内科	47(9)	1644-1648	2015
Tanuma N, Miyata R, Nakajima K, Okumura A, Kubota M, Hamano S, Hayashi M.	Cerebrospinal fluid oxidative stress markers and tau protein in human herpesvirus-6 associated acute encephalopathy/febrile seizures.	Mediators Inflamm	2014, ID:564091	8 pages	2014
<u>林雅晴</u> .	良性家族性新生児けいれん・良性特発性新生児けいれん	小児内科	55(7)	1139-1143	2014
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, et al	Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications.	Brain Dev		in press	2014

Matsuoka M, Nagamitsu S, Iwasaki M, Iemura A, Yamashita Y, Maeda M, Kitani S, Kakuma T, Uchimura N, Matsuishi T	High incidence of sleep problems in children with developmental disorders: Results of a questionnaire survey in a Japanese elementary school	Brain Dev	36	35-44	2014
Ohya T, Morita K, Yamashita Y, Egami C, Ishii Y, Nagamitsu S, Matsuishi T	Impaired exploratory eye movements in children with Asperger ' s syndrome	Brain Dev	36	241-247	2014
Hara M, Nishi Y, Yamashita Y, Hirata R, Takahashi S, Nagamitsu S, Hosoda H, Kangawa K, Kojima M, Matsuishi T	Relation between circulating GH, IGF-1, ghrelin and somatic growth in Rett syndrome	Brain Dev	36	794-800	2014
Hara M, Ohba C, Yamashita Y, Saitsu H, Matsumoto N, Matsuishi T	De novo SHANK3 mutation causes Rett syndrome-like phenotype in a female patient	Am J Med Genet Part A	167(7)	1593-1596	2015
Hara M, Takahashi T, Mitsumasu C, Igata S, Takano M, Minami T, Yasukawa H, Okayama S, Nakamura K, Okabe Y, Tanaka E, Takemura G, Kosai K, Yamashita Y, Matsuishi T	Disturbance of cardiac gene expression and cardiomyocyte structure predisposes <i>MeCP2</i> -null mice to arrhythmias	Scientific Reports	5:11204		2015
Tsuchiya Y, Minami Y, Umemura Y, Watanabe H, Ono D, Nakamura W, Takahashi T, Honma S, Kondoh G, Matsuishi T, Yagita K	Disruption of MeCP2 attenuates circadian rhythm in CRISPR/Cas9-based Rett syndrome model mouse	Genes to Cells	DOI: 10.1111/gtc		2015
Egami C, Yamashita Y, Tada Y, Anai C, Mukasa A, Yuge K, Nagamitsu S, Matsuishi T	Developmental trajectories for attention and working memory in healthy Japanese school-aged children	Brain Dev	37	840-848	2015
Iemura A, Iwasaki M, Yamakawa N, Tomiwa K, Anji Y, Sakakihara Y, Kakuma T, Nagamitsu S, Matsuishi T	Influence of sleep-onset time on the development of 18-months-old infants: Japan Children ' s cohort stud	Brain Dev	38	364-372	2015
松石豊次郎	特集 慢性疾患児の一生を診る . . 神経疾患 Rett症候群	小児内科	48号	1517-1519	2016
Hara M, Ohba C, Yamashita Y, Saitsu H, Matsumoto N, Matsuishi T	De novo SHANK3 mutation causes Rett syndrome-like phenotype in a female patient	Am J Med Genet Part A	167(7)	1593-1596	2015

Hara M, Takahashi T, Mitsumasu C, Igata S, Takano M, Minami T, Yasukawa H, Okayama S, Nakamura K, Okabe Y, Tanaka E, Takemura G, Kosai K, Yamashita Y, Matsuishi T	Disturbance of cardiac gene expression and cardiomyocyte structure predisposes <i>Mecp2</i> -null mice to arrhythmias	Scientific Reports	5:11204		2015
Tsuchiya Y, Minami Y, Umemura Y, Watanabe H, Ono D, Nakamura W, Takahashi T, Honma S, Kondoh G, Matsuishi T, Yagita K	Disruption of MeCP2 attenuates circadian rhythm in CRISPR/Cas9-based Rett syndrome model mouse	Genes to Cells		DOI:10.1111/gtc	2015
Egami C, Yamashita Y, Tada Y, Anai C, Mukasa A, Yuge K, Nagamitsu S, Matsuishi T	Developmental trajectories for attention and working memory in healthy Japanese school-aged children	Brain Dev	37	840-848	2015
Katayama K, Yamashita Y, Yatsuga S, Koga Y, Matsuishi T	ADHD-like behavior in a patient with hypothalamic hamartoma	Brain Dev		doi:10.1016/j.braindev.2015.05.011	2015
Nagamitsu S, Yamashita Y, Tanigawa H, Chiba H, Kaida H, Ishibashi M, Kakuma T, Croarkin PE, Matsuishi T	Upregulated GABA inhibitory function in ADHD children with child behavior checklist-dysregulation profile: 123I-iomazenil SPECT study	Frontiers in Psychiatry		DOI: 10.3389/fpsy.2015.00084	2015
松石豊次郎、弓削康太郎、七種朋子、山下裕史朗	Rett症候群とてんかん新領域別症候群シリーズ No.31 神経症候群(第2版) - その他の神経疾患を含めて-	別冊日本臨床		454-459	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Kagawa Y, Inoue Y.	Effect of CYP inducers/inhibitors on topiramate concentration: Clinical value of therapeutic drug monitoring.	Ther Drug Monit	39	55-61	2016
Yamamoto Y, Terada K, Takahashi Y, Imai K, Kagawa Y, Inoue Y.	Influence of antiepileptic drugs on serum lipid levels in adult epilepsy patients.	Epilepsy Res	127	101-106	2016

Kimizu T, Takahashi Y, Oboshi T, Horino A, Koike T, Yoshitomi S, Mori T, Yamaguchi T, Ikeda H, Okamoto N, Nakashima M, Saitu H, Kato M, Matsumoto N, Imai K.	A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in SLC35A2: Clinical features and treatment for epilepsy.	Brain Dev	39	256-260	2017
Mori T, Takahashi Y, Araya N, Oboshi T, Watanabe H, Tsukamoto K, Yamaguchi T, Yoshitomi S, Nasu H, Ikeda H, Otani H, Imai K, Shigematsu H, Inoue Y.	Antibodies against peptides of NMDA-type GluR in cerebrospinal fluid of patients with epileptic spasms.	Eur J Paediatr Neurol	20	865-873	2016
Inoue K, Yamamoto Y, Suzuki E, Takahashi T, Uemura A, Takahashi Y, Imai K, Inoue Y, Hirai K, Tsujid, Itoh K.	Factors that influence the pharmacokinetics of lamotrigine in Japanese patients with epilepsy.	Eur J Clin Pharmacol	72	555-62	2016
Ikeda H, Imai K, Ikeda H, Shigematsu H, Takahashi Y, Inoue Y, Higurashi N, Hirose S.	Characteristic phasic evolution of convulsive seizure in PCDH19-related epilepsy.	Epileptic Disord	18	26-33	2016
Mori T, Imai K, Oboshi T, Fujiwara Y, Takeshita S, Saitu H, Matsumoto N, Takahashi Y, Inoue Y.	Usefulness of ketogenic diet in a girl with migrating partial seizures in infancy.	Brain Dev	38	601-4	2016
Yamamoto T, Shimojima K, Ondo Y, Imai K, Chong PF, Kira R, Amemiya M, Saito A, Okamoto N.	Challenges in detecting genomic copy number aberrations using next-generation sequencing data and the eXome Hidden Markov Model: a clinical exome-first diagnostic approach.	Hum Genome Var	3	16025	2016
Jogamoto T, Yamamoto Y, Fukuda M, Suzuki Y, Imai K, Takahashi Y, Inoue Y, Ohtsuka Y.	Add-on stiripentol elevates serum valproate levels in patients with or without concomitant topiramate therapy.	Epilepsy Res	130	7-12	2016
Yamamoto T, Shimojima K, Yano T, Ueda Y, Takayama R, Ikeda H, Imai K.	Loss-of-function mutations of STXBP1 in patients with epileptic encephalopathy.	Brain Dev	38	280-4	2016

Akiyama M, Akiyama T, Kanamaru K, Kuribayashi M, Tada H, Shiokawa T, Toda S, Imai K, Kobayashi Y, Tohyama J, Sakakibara T, Yoshinaga H, Kobayashi K.	Determination of CSF 5-methyltetrahydrofolate in children and its application for defects of folate transport and metabolism.	Clin Chim Acta.	460	120-5	2016
Sukigara S, Dai H, Nabatame S, Otsuki T, Hanai S, Honda R, Saito T, Nakagawa E, Kaido T, Sato N, Kaneko Y, Takahashi A, Sugai K, Saito Y, Sasaki M, Goto Y, Koizumi S, Itoh M.	Expression of astrocyte-related receptors in cortical dysplasia with intractable epilepsy.	J Neuropathol Exp Neurol	73(8)	798-806	2014
Azuma J, Nabatame S, Nakano S, Iwatani Y, Kitai Y, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Okinaga T, Yamamoto T, Nagai T, Ozono K.	Prognostic factors for acute encephalopathy with bright tree appearance.	Brain Dev	37(2)	191-9	2015
Tohyama J, Nakashima M, Nabatame S, Gaik-Siew C, Miyata R, Rener-Primer Z, Kato M, Matsumoto N, Saito H.	SPTAN1 encephalopathy: distinct phenotypes and genotypes.	J Hum Genet	60(4)	167-73	2015
Ohba C, Kato M, Takahashi N, Osaka H, Shiihara T, Tohyama J, Nabatame S, Azuma J, Fujii Y, Hara M, Tsurusawa R, Inoue T, Ogata R, Watanabe Y, Togashi N, Koderia H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Saito H, Matsumoto N.	De novo KCNT1 mutations in early-onset epileptic encephalopathy.	Epilepsia	56(9)	e121-8	2015
青天目信, 水島昇	序論	脳と発達	48(3)	174-6	2016
Hirata Y, Inoue M, Nabatame S, Okumura M, Ozono K.	Multidisciplinary treatment for prepubertal juvenile myasthenia gravis with crisis	Pediatr Int	58(8)	772-4	2016
Junji Azuma, Shin Nabatame, Toshiyuki Katsura, Kyoko Yamamoto, Hiroshi Kaneno, Eri Kijima, Yoshimi Mizoguchi, Tunesuke Shimotsuji, Takehisa Yamamoto, Keiichi Ozono.	Marked elevation of urinary 2-microglobulin in patients with reversible splenic lesions: A small case series.	J Neurol Sci	368	109-112	2016
Shimojima K, Okamoto N, Yamamoto T.	A novel TUBB3 mutation in a sporadic patient with asymmetric cortical dysplasia.	Am J Med Genet A.	170(A)	1076-9	2016

Hamada N, Negishi Y, Mizuno M, Miyake F, Hattori A, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Tabata H, Saitoh S, Nagata KI.	Role of a heterotrimeric G-protein, Gi2, in the corticogenesis: Possible involvement in periventricular nodular heterotopia and intellectual disability.	J Neurochem.		doi: 10.1111/jnc.13878.	2016
Miyake N, Fukai R, Ohba C, Chihara T, Miura M, Shimizu H, Kakita A, Imagawa E, Shiina M, Ogata K, Okuno-Yuguchi J, Fueki N, Ogiso Y, Suzumura H, Watabe Y, Imataka G, Leong HY, Fattal-Valevski A, Kramer U, Miyatake S, Kato M, Okamoto N, Sato Y, Mitsuhashi S, Nishino I, Kaneko N, Nishiyama A, Tamura T, Mizuguchi T, Nakashima M, Tanaka F, Saito H, Matsumoto N.	Biallelic TBCD Mutations Cause Early-Onset Neurodegenerative Encephalopathy.	Am J Hum Genet.	99	950-961	2016
Matsuo M, Yamauchi A, Ito Y, Sakauchi M, Yamamoto T, Okamoto N, Tsurusaki Y, Miyake N, Matsumoto N, Saito K.	Mandibulofacial dysostosis with microcephaly: A case presenting with seizures.	Brain Dev.	.		In press
Tsutsumi M, Yokoi S, Miya F, Miyata M, Kato M, Okamoto N, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S, Kurahashi H.	Novel compound heterozygous variants in PLK4 identified in a patient with autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy.	Eur J Hum Genet.	24	1702-1706	2016
Kimizu T, Takahashi Y, Oboshi T, Horino A, Koike T, Yoshitomi S, Mori T, Yamaguchi T, Ikeda H, Okamoto N, Nakashima M, Saito H, Kato M, Matsumoto N, Imai K.	A case of early onset epileptic encephalopathy with de novo mutation in SLC35A2: Clinical features and treatment for epilepsy.	Brain Dev			In press

Fukai R, Saito H, Tsurusaki Y, Sakai Y, Haginoya K, Takahashi K, Hubshman MW, Okamoto N , Nakashima M, Tanaka F, Miyake N, Matsumoto N.	De novo KCNH1 mutations in four patients with syndromic developmental delay, hypotonia and seizures.	J Hum Genet	61	381-387	2016
Hori I, Miya F, Ohashi K, Negishi Y, Hattori A, Ando N, Okamoto N , Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S.	Novel splicing mutation in the ASXL3 gene causing Bainbridge-Ropers syndrome.	Am J Med Genet A.	170(A)	1863-7	2016
Yokoi S, Ishihara N, Miya F, Tsutsumi M, Yanagihara I, Fujita N, Yamamoto H, Kato M, Okamoto N , Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Kojima S, Saitoh S, Kurahashi H, Natsume J	TUBA1A mutation can cause a hydranencephaly-like severe form of cortical dysgenesis	Sci Rep	5	15165	2015
Nakajiri T, Kobayashi K, Okamoto N , Oka M, Miya F, Kosaki K, Yoshinaga H	Late-onset epileptic spasms in a female patient with a CASK mutation	Brain Dev	37	919-23	2015
Nakagawa T, Taniguchi-Ikeda M, Murakami Y, Nakamura S, Motooka D, Emoto T, Satake W, Nishiyama M, Toyoshima D, Morisada N, Takada S, Tairaku S, Okamoto N , Morioka I, Kurahashi H, Toda T, Kinoshita T, Iijima K	A novel PIGN mutation and prenatal diagnosis of inherited glycosylphosphatidylinositol deficiency	Am J Med Genet A		doi: 10.1002/ajmg.a.37397	2015
Kuroda Y, Ohashi I, Enomoto Y, Naruto T, Baba N, Tanaka Y, Aida N, Okamoto N , Niihori T, Aoki Y, Kurosawa K	A postzygotic NRAS mutation in a patient with Schimmelpenning syndrome	Am J Med Genet A	167	2223-5	2015
Fujiwara I, Murakami Y, Niihori T, Kanno J, Hakoda A, Sakamoto O, Okamoto N , Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Kinoshita T, Kure S, Matsubara Y, Aoki Y	Mutations in PIGL in a patient with Mabry syndrome	Am J Med Genet A	167(A)	777-85	2015

Shimojima K, Okamoto N , Tamasaki A, Sangu N, Shimada S, Yamamoto T	An association of 19p13.2 microdeletions with Malan syndrome and Chiari malformation	Am J Med Genet A	167	724-30	2015
Takeuchi A, Okamoto N , Fujinaga S, Morita H, Shimizu J, Akiyama T, Ninomiya S, Takanashi JI, Kubo T	Progressive brain atrophy in Schinzel-Giedion syndrome with a SETBP1 mutation	Eur J Med Genet	58	369-371	2015
Naruto T, Okamoto N , Masuda K, Endo T, Hatsukawa Y, Kohmoto T, Imoto I	Deep intronic GPR143 mutation in a Japanese family with ocular albinism	Sci Rep	5	11334	2015
Ueda K, Yamada J, Takemoto O, Okamoto N	Eight patients with Williams syndrome and craniosynostosis	Eur J Med Genet	58	355-7	2015
Saitu H, Fukai R, Ben-Zeev B, Sakai Y, Mimaki M, Okamoto N , Suzuki Y, Monden Y, Saito H, Tziperman B, Torio M, Akamine S, Takahashi N, Osaka H, Yamagata T, Nakamura K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Shiina M, Ogata K, Matsumoto N	Phenotypic spectrum of GNAO1 variants: epileptic encephalopathy to involuntary movements with severe developmental delay	Eur J Hum Genet	24	129-34	2016
Oiso N, Okamoto N , Akiduki-Yachi M, Tatebayashi M, Itoh T, Satou T, Kawada A	Human papilloma virus-infected genital warts in a girl with Costello syndrome	Eur J Dermatol	25	184-5	2015
Shimojima K, Okamoto N , Yamamoto T	Characteristics of 2p15-p16.1 microdeletion syndrome; review and description of two additional patients	Congenit Anom (Kyoto)	55	125-32	2015
Miya F, Kato M, Shiohama T, Okamoto N , Saitoh S, Yamasaki M, Shigemizu D, Abe T, Morizono T, Boroevich KA, Kosaki K, Kanemura Y, Tsunoda T	A combination of targeted enrichment methodologies for whole-exome sequencing reveals novel pathogenic mutations	Sci Rep	5	9331	2015
Nakamura K, Inui T, Miya F, Kanemura Y, Okamoto N , Saitoh S, Yamasaki M, Tsunoda T, Kosaki K, Tanaka S, Kato M	Primary Microcephaly With Anterior Predominant Pachygyria Caused by Novel Compound Heterozygous Mutations in ASPM	Pediatr Neurol	52	e7-8	2015

Miyake N, Tsurusaki Y, Koshimizu E, Okamoto N , Kosho T, Jane Brown N, Yang Tan T, Jia Jiunn Yap P, Suzumura H, Tanaka T, Nagai T, Nakashima M, Saitsu H, Niikawa N, Matsumoto N	Delineation of clinical features in Wiedemann-Steiner syndrome caused by KMT2A mutations	Clin Genet		doi: 10.1111/c ge.1258 6	2015
Ohba C, Shiina M, Tohyama J, Haginoya K, Lerman-Sagie T, Okamoto N , Blumkin L, Lev D, Mukaida S, Nozaki F, Uematsu M, Onuma A, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Kato M, Ogata K, Saitsu H, Matsumoto N	GRIN1 mutations cause encephalopathy with infantile-onset epilepsy, and hyperkinetic and stereotyped movement disorders	Epilepsia	56	841-8	2015
Okamoto N, Ikeda T, Hasegawa T, Yamamoto Y, Kawato K, Komoto T, et al	Early manifestations of BPAN in a pediatric patient	Am J Med Genet A	164 A	3095-3 099	2014
Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Yanagihara K, Kato M, Saitoh S, et al	KIF1A mutation in a patient with progressive neurodegeneration	J Hum Genet	59	639-64 1	2014
Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, et al	Targeted next-generation sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental disorders	Clin Genet		in press	2014
Ohtsuka Y, Higashimoto K, Sasaki K, Jozaki K, Yoshinaga H, Okamoto N, et al	Autosomal recessive cystinuria caused by genome-wide paternal uniparental isodisomy in a patient with Beckwith-Wiedemann syndrome	Clin Genet		in press	2014
Shimada S, Shimojima K, Okamoto N, Sangu N, Hirasawa K, Matsuo M, et al	Microarray analysis of 50 patients reveals the critical chromosomal regions responsible for 1p36 deletion syndrome-related complications	Brain Dev		in press	2014
Kosho T, Okamoto N; Coffin-Siris Syndrome International Collaborators.	Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A	Am J Med Genet Semin Med Genet	166 CC 5	262-27 5	2014

Yasuda Y, Hashimoto R, Fukai R, Okamoto N, Hiraki Y, Yamamori H, et al	Duplication of the NPHP1 gene in patients with autism spectrum disorder and normal intellectual ability: a case series	Ann Gen Psychiatry			2014
Maeda T, Higashimoto K, Jozaki K, Yatsuki H, Nakabayashi K, Makita Y, et al	Comprehensive and quantitative multilocus methylation analysis reveals the susceptibility of specific imprinted differentially methylated regions to aberrant methylation in Beckwith-Wiedemann syndrome with epimutations	Genet Med			2014
Yamamoto T, Togawa M, Shimada S, Sangu N, Shimojima K, Okamoto N	Narrowing of the responsible region for severe developmental delay and autistic behaviors in WAGR syndrome down to 1.6 Mb including PAX6, WT1, and PRRG4	Am J Med Genet A.	164	634-638	2014
Yamada Y, Nomura N, Yamada K, Matsuo M, Suzuki Y, Sameshima K, et al	The spectrum of ZEB2 mutations causing the Mowat-Wilson syndrome in Japanese populations	Am J Med Genet A	164	1899-1908	2014
Nakajima J, Okamoto N, Tohyama J, Kato M, Arai H, Funahashi O, et al	De novo EEF1A2 mutations in patients with characteristic facial features, intellectual disability, autistic behaviors and epilepsy	Clin Genet			2014
Hiraki Y, Miyatake S, Hayashidani M, Nishimura Y, Matsuura H, Kamada M, et al	Aortic aneurysm and craniosynostosis in a family with Cantu syndrome	Am J Med Genet A	164	231-236	2014
Shoji Y, Ida S, Etani Y, Yamada H, Kayatani F, Suzuki Y, et al	Endocrinological Characteristics of 25 Japanese Patients with CHARGE Syndrome	Clin Pediatr Endocrinol	23	45-51	2014
Okamoto N, Fujii T, Tanaka J, Saito K, Matsui T, Harada N	A clinical study of patients with pericentromeric deletion and duplication within 16p12.2-p11.2	Am J Med Genet A	164	213-219	2014
Shimizu K, Wakui K, Kosho T, Okamoto N, Mizuno S, Itomi K, et al	Microarray and FISH-based genotype-phenotype analysis of 22 Japanese patients with Wolf-Hirschhorn syndrome	Am J Med Genet A	164	597-609	2014

Ohba C, Okamoto N, Murakami Y, Suzuki Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, et al	PIGN mutations cause congenital anomalies, developmental delay, hypotonia, epilepsy, and progressive cerebellar atrophy	Neurogenetics	15	85-92	2014
Tsurusaki Y, Okamoto N, Ohashi H, Mizuno S, Matsumoto N, Makita Y, et al	Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder	Clin Genet	85	548-554	2014
Tsurusaki Y, Koshimizu E, Ohashi H, Phadke S, Kou I, Shiina M, et al	De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome.	Nat Commun.		in press	2014
齋藤俊樹、嘉田晃子、伊藤典子、齋藤明子、井上有史、堀部敬三	最適化した疾患登録レジストリ・疾患データベース構築の取り組み	Jpn Pharmacol Ther (薬理と治療)	43	s58 - 65	2015
伊藤典子、鳥居薫、西岡絵美子、齋藤明子、堀部敬三	データマネジメント効率化を目的としたプログラミング言語の研修プログラムの構築	Jpn Pharmacol Ther (薬理と治療)	44	s155-60	2016
齋藤俊樹、嘉田晃子、伊藤典子、齋藤明子、井上有史、堀部敬三	最適化した疾患登録レジストリ・疾患データベース構築の取り組み	Jpn Pharmacol Ther (薬理と治療)	43	s58 - 65	2015
Saito TI, Kada A, Ito N, Saito AM, Inoue Y and Horibe K	Development of a Rare Disease Registry : Valuable Lessons Learned on How to Build a Sustainable Disease Registry.	Jpn Pharmacol Ther	43	s58 - 65	2015
Saito T, Saito AM, Kondo S, Nagai K, Nishioka E, Horibe K	Computerization of Clinical Trial Data Management at the Clinical Research Core Hospital in Japan	Regulatory Science of Medical Products	5	61-71	2015
嘉田晃子	希少疾患レジストリーを用いた臨床研究デザイン	Jpn Pharmacol Ther (薬理と治療)	44	s102-s108	2016

Azuma J, Nabatame S, Nakano S, Iwatani Y, Kitai Y, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Okinaga T, Yamamoto T, Nagai T, Ozono Y	Prognostic factors for acute encephalopathy with bright tree appearance	Brain & Development	37	191-199	2015
Moriguch E, Ito M, Nagai T	Verification of the reliability and validity of a Japanese version of the Quality of Life in Childhood Epilepsy Questionnaire (QOLCE-J)	Brain & Development	37	933-942	2015
守口 絵里, 永井 利三郎	小児てんかんにおける学校と家族の連携状況に関する検討	てんかん研究	33	3-11	2015
守口 絵里, 永井 利三郎	てんかんをもつ子どもへの疾患説明と服薬状況に関する検討	てんかん研究	32	533-540	2015
古藤雄大, 石丸友喜, 泉美香, 梶谷優貴, 宮崎千明, 田辺卓也他	自閉症スペクトラム児における予防接種の実施状況と受けにくい理由の調査	小児保健研究	73	65-71	2014
鳥邊泰久, 荒井洋, 今石秀則, 宇野里砂, 柏木充, 九鬼一郎, 他	病院における障がいをもつ子どものレスパイト入院についての検討	大阪小児科医会会報	168	39-44	2014
吉川彰二, 佐藤寿哲, 永井利三郎	小児から成人への移行期のてんかん診療の現状と患者ニーズに関する研究	てんかん研究	32		2014
藤本佳子, 永井利三郎, 岡崎伸, 新平鎮博, 池宮美佐子, 川尻三枝他	発達障害のスクリーニングにおける KIDS(Kinder Infant Development Scale)の活用に関する検討	小児保健研究	73	421-428	2014
永井利三郎, 松浦雅人, 井上有史	てんかんの教育	Epilepsy	8	7-13	2014
永井利三郎	ペアレントトレーニングについて	小児科診療UP-to-DAT E	8	38-42	2014
Fujimoto K, Nagai T, Okazaki S, Kawajiri M, Tomiwa K	Development and verification of child observation sheet for 5-year-old children	Brain Dev	36(2)	107-115	2014
Azuma J, Nabatame S, Nakano S, Iwatani Y, Kitai Y, Tominaga K, et al	Prognostic factors for acute encephalopathy with bright tree appearance	Brain Dev		in press	2014
Yamamoto Y, Terada K, Takahashi Y, Imai K, Kagawa Y, Inoue Y	Influence of antiepileptic drugs on serum lipid levels in adult epilepsy patients	Epilepsy Research	127	101-103	2016

大谷英之、山崎悦子、芳村勝城、重松秀夫、日吉俊雄、寺田 清人、井上有史	妊娠中のラモトリギンの血中濃度の変化および発作の悪化について	てんかん研究	127	3-9	2016
Sato W, Kochiyama T, Uono S, Matsuda K, Usui K, Usui N, Inoue Y, Toichi M	Gamma Oscillations in the Temporal Pole in Response to Eyes	PLoS One	11(8)	e0162039	2016
Mori T, Takahashi Y, Araya N, Oboshi T, Watanabe H, Tsukamoto K, Yamaguchi T, Yoshitomi S, Nasu H, Ikeda H, Otani H, Imai K, Shigematsu H, Inoue Y	Antibodies against peptides of NMDA-type GluR in cerebrospinal fluid of patients with epileptic spasms	Eur J Paediatr Neurol	20	865-873	2016
H Hong Z, Inoue Y, Liao W, Meng H, Wang X, Wang W, Zhou L, Zhang L, Du X, Tennigkeit F; EP0008 Study Group.	Efficacy and safety of adjunctive lacosamide for the treatment of partial-onset seizures in Chinese and Japanese adults: A randomized, double-blind, placebo-controlled study	Epilepsy Res.	127	267-275	2016
Sato W, Kochiyama T, Uono S, Matsuda K, Usui K, Usui N, Inoue Y, Toichi M	Rapid gamma oscillations in the inferior occipital gyrus in response to eyes	Sci Rep	6	36321	2016
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Kagawa Y, Inoue Y	Effect of CYP inducers/inhibitors on topiramate concentration: Clinical value of therapeutic drug monitoring	Ther Drug Monit	39	55-61	2017
Matsudaira T, Takahashi Y, Matsuda K, Ikeda H, Usui K, Obi T, Inoue Y	Cognitive dysfunction and regional cerebral blood flow changes in Japanese females following human papillomavirus vaccination	Neurology and Clinical Neuroscience	4	220-227	2016
Jogamoto T, Yamamoto Y, Fukuda M, Suzuki Y, Imai K, Takahashi Y, Inoue Y, Otsuka Y	Add-on stiripentol elevates serum valproate levels in patients with or without concomitant topiramate therapy	Epilepsy Res	130	7-12	2017

井上有史、越阪部徹、平野京子、清水さおり	日本人及び中国人成人てんかん患者に対する新規抗てんかん薬 Iacosamide併用療法の忍容性：二重盲検比較試験及び非盲検継続試験結果の二次解析	臨床精神薬理	20	439-453	2017
中岡健太郎、井上有史	てんかんと運転免許	医学のあゆみ	256	1313-1314	2016
井上有史	てんかんセンター（ネットワーク）の役割	Clinician	63	672-678	2013
井上有史	新規抗てんかん薬 Iacosamide への期待	臨床精神薬理	19	1197-1208	2016
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Miyakawa K, Ikeda H, Ueda Y, Yamaguchi T, Nasu H, Ohtani H, Shigematsu H, Kagawa Y, Inoue Y	Individualized phenytoin therapy for pediatric Japanese epilepsy patients based on CYP2C9 and CYP2C19 genotypes	Ther Drug Monit	37	229-235	2015
Suriadi MM, Usui K, Tottori T, Terada K, Fujitani S, Umeoka S, Usui N, Baba K, Matsuda K, Inoue Y	Preservation of absolute pitch after right amygdalohippocampectomy for a pianist with TLE	Epilepsy & Behavior	42	14-17	2015
Yoshimura M, Shouwen Z, Ueda Y, Matsuda K, Imai K, Takahashi Y, Inoue Y	An analysis of epileptic negative myoclonus by magnetoencephalography	Epilepsy Res	110	139-145	2015
荒木邦彦、松平敬史、池田仁、臼井桂子、寺田清人、小尾智一、井上有史	成人期のダウン症候群に合併する遅発性てんかんの臨床的特徴	てんかん研究	32	511-518	2015
Du XP, Usui N, Terada K, Baba K, Matsuda K, Tottori T, Inoue Y	Semiological and electroencephalographic features of epilepsy with amygdalar lesion	Epilepsy Res	111	45-53	2015
Inoue Y, Ohtsuka Y and the STP-1 study group	Long-term safety and efficacy of stiripentol for the treatment of Dravet syndrome: A multicenter, open-label study in Japan	Epilepsy Res	113	90-97	2015
Inoue Y, Yagi K, Ikeda A, Sasagawa M, Ishida S, Suzuki A, Yoshida K	Efficacy and tolerability of levetiracetam as adjunctive therapy in Japanese patients with uncontrolled partial-onset seizures	Psychiatry and Clinical Neurosciences	69	640-648	2015
Usui N, Terada K, Baba K, Matsuda K, Usui K, Tottori T, Mihara T, Inoue Y	Significance of very high frequency oscillations (over 1,000 Hz) in epilepsy	Ann Neurol	78	295-302	2015

Yoshitomi S, Takahashi Y, Ishizuka M, Yamaguchi T, Watanabe A, Nasu H, Ueda Y, Ohtani H, Ikeda H, Imai K, Shigematsu H, Inoue Y, Tanahashi Y, Aiba K, Ohta H, Shimada S, Yamamoto T	Three patients manifesting early infantile epileptic spasms associated with 2q24.3 microduplications	Brain Dev	37	874-9	2015
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Ikeda H, Takahashi M, Nakai M, Inoue Y, Kagawa Y	Influence of uridine diphosphate glucuronosyltransferase inducers and inhibitors on the plasma lamotrigine concentration in pediatric patients with refractory epilepsy	Drug Metab Pharmacokin	30	214-20	2015
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Mishima N, Kagawa Y, Inoue Y	Changing incidence of hyperammonemia in Japan from 2006 to 2013: expansion of new antiepileptic drugs reduces the risk of hyperammonemia	Eur J Clin Pharmacol	71	1517-214	2015
Inoue K, Takahashi T, Yamamoto Y, Suzuki E, Takahashi Y, Imai K, Inoue Y, Hirai K, Tsui D, Itoh K	Influence of glutamine synthetase gene polymorphisms on the development of hyperammonemia during valproic acid-based therapy	Seizure	33	76-80	2015
Sitthinamsuwan B, Usui N, Tottori T, Terada K, Kondo A, Matsuda K, Baba K, Inoue Y	Seizures with tonic posturing: Semiologic difference between supplementary sensorimotor area (SSMA) origin and extra-SSMA origin	Epilepsia	57	e39-e44	2016
Nakagami Y, Terada K, Ikeda H, Hiyoshi T, Inoue Y	Electroclinical and cytogenetic features of epilepsy in cri-du-chat syndrome	Epileptic Disord	17	485-90	2015
Inoue K, Yamamoto Y, Suzuki E, Takahashi T, Umemura A, Takahashi Y, Imai K, Inoue Y, Hirai K, Tsuji D, Itoh K	Factors that influence the pharmacokinetics of lamotrigine in Japanese patients with epilepsy	Eur J Clin Pharmacol		DOI 10.1007/s00228-016-2008-2	2016
Ikeda H, Imai K, Ikeda H, Shigematsu H, Takahashi Y, Inoue Y, Higurashi N, Hirose S	Characteristic phasic evolution of convulsive seizure in PCDH19-related epilepsy	Epileptic Disord	18	26-33	2016

大塚頌子、八木和一、井上有史、笹川睦男、寺田清人、松尾哲夫、村本吉弘	全般性強直間代発作を有する日本人小児てんかん患者に対するlevetiracetam併用療法の有効性と安全性の検討：多施設共同非盲検試験	臨床精神薬理	19	347-359	2016
Mori T, Imai K, Oboshi T, Fujiwara Y, Takeshita S, Saito H, Matsumoto N, Takahashi Y, Inoue Y	Usefulness of ketogenic diet in a girl with migrating partial seizures in infancy	Brain Dev		doi: 10.1016/j.braindev.2015.12.012	2016
井上有史	長期的視野からのてんかん診療	難病と在宅ケア	21	57-60	2015
松平敬史、寺田清人、井上有史	難治性けいれん重積：わが国で使用できる抗てんかん薬の使い方～医師の立場から	ICUとCCU	39	283-289	2015
荒木保清、井上有史	BzRAsのエビデンスと実臨床における位置づけ5、てんかん	薬局	66	63-67	2015
Inoue Y, Ohtsuka Y and STP-1 study group	Effectiveness of add-on stiripentol to clobazam and valproate in Japanese patients with Dravet syndrome: additional supportive evidence	Epilepsy Res	108	725-31	2014
Sato W, Kochiyama T, Uono S, Matsuda K, Usui K, Inoue Y, Toichi M	Rapid, high-frequency, and theta-coupled gamma oscillations in the inferior occipital gyrus during face processing	Cortex	60	52-68	2014
Cao D, Terada K, Baba K, Araki K, Sakura Y, Usui N, et al	Characteristics of very high frequency oscillations of somatosensory evoked potentials in humans with epilepsy	Neurology Asia	19(2)	137-148	2014
Nikaido K, Matsuda K, Nakamura F, Inoue Y, Fujiwara T, Tsutsumi H	Statistical image analysis of medial temporal lobe epilepsy using 123I-Iomazenil SPECT	Epilepsy & Seizure	7(1)	45-54	2014
Araki K, Terada K, Usui K, Usui N, Araki Y, Baba K, et al	Bidirectional neural connectivity between basal temporal and posterior language areas in humans	Clin Neurophysiol		in press	2014

Tomioka NH, Yasuda H, Miyamoto H, Hatayama M, Morimura N, Matsumoto Y, et al	Elfn1 recruits presynaptic mGluR7 in trans and its loss results in seizures	Nat Commun.	5	4501	2014
Suriadi MM, Usui K, Tottori T, Terada K, Fujitani S, Umeoka S, et al	Preservation of absolute pitch after right amygdalohippocampectomy for a pianist with TLE	Epilepsy & Behavior	42	14-17	2014
Du XP, Usui N, Terada K, Baba K, Matsuda K, Tottori T, et al	Semiological and electroencephalographic features of epilepsy with amygdalar lesion	Epilepsy Res	111	45-53	2015
荒木邦彦、松平敬史、池田仁、臼井桂子、寺田清人、小尾智一、井上有史	成人期のダウン症候群に合併する遅発性てんかんの臨床的特徴	てんかん研究	32	511-518	2015
中野仁、井上有史	てんかんの疫学と病因	日本臨床	72(5)	785-9	2014
松平敬史、池田仁、井上有史	てんかん	内科	113(6)	1418-20	2014
表芳夫、井上有史	ホスフェニトイン	薬局	65(1)	77-9	2014
井上有史、鈴木淳、吉田克美、山本克美	日本人成人部分てんかん患者における Levetiracetam 点滴静注製剤の安全性の検討	臨床精神薬理	17(3)	413-422	2014
井上有史	大人のてんかん治療	NHK 今日 の健康	10	86-89	2014
Sukigara S, Dai H, Nabatame S, Otsuki T, Hanai S, Honda R, et al	Expression of astrocyte-related receptors in cortical dysplasia with intractable epilepsy	J Neuropathol Exp Neurol	73(8)	798-806	2014
Otsuki T	Epilepsy care network	Nihon Rinsho	72(5)	947-51	2014
Endo Y, Saito Y, Otsuki T, Takahashi A, Nakata Y, Okada K, et al	Persistent verbal and behavioral deficits after resection of the left supplementary motor area in epilepsy surgery	Brain Dev	36	74-9	2014
Kimura T, Kitaura H, Masuda H, Kamayama S, Saito Y, Sugai K, Otsuki T, Nakazawa A, Morota N, Yamamoto T, Iida K, Nakagawa M, Mizuno T, Takahashi H, Kakita A	Characteristic expression of p57/Kip2 in balloon cells in focal cortical dysplasia.	Neuropathology	35(5)	5401-9	2015

Kwan P, Cabral-Lim L, D'Souza W, Jain S, Lee BI, Liao W, Lim SH, Otsubuki T, Tan CT, Wantanabe M	CAOA Research Task Force: Research priorities in epilepsy for the Asia-Oceanian region.	Epilepsia	56	667-73	2015
Kimura N, Takahashi Y, Shigematsu H, Imai K, Ikeda H, Otani H, et al	Developmental outcome after surgery in focal cortical dysplasia patients with early-onset epilepsy.	Epilepsy Res	108	1845-52	2014
Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi Y, Yamakawa K, Inoue Y.	Long-term course of Dravet syndrome: a study from an epilepsy center in Japan.	Epilepsia	55	528-38	2014
Takayama R, Fujiwara T, Shigematsu H, Imai K, Takahashi Y, Yamakawa K, Inoue Y.	In response to terminology and prognosis of Dravet syndrome.	Epilepsia	55	943	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Takahashi M, Nakai M, Inoue Y, Kagawa Y.	Impact of cytochrome P450 inducers with or without inhibitors on the serum clobazam level in patients with antiepileptic polypharmacy.	Eur J Clin Pharmacol	70	1203-10	2014
Inoue K, Suzuki E, Takahashi T, Yamamoto Y, Yazawa R, Takahashi Y, et al	4217C>A polymorphism in carbamoyl-phosphate synthase 1 gene may not associate with hyperammonemia development during valproic acid-based therapy.	Epilepsy Res	108	1046-51	2014
Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Mogami Y, Matsuda K, Nakai M, et al	Interaction between sulthiame and clobazam: sulthiame inhibits the metabolism of clobazam, possibly via an action on CYP2C19.	Epilepsy Behav	34	124-6	2014
Inoue K, Suzuki E, Yazawa R, Yamamoto Y, Takahashi T, Takahashi et al	Influence of uridine diphosphate glucuronosyltransferase 2B7-161C>T polymorphism on the concentration of valproic acid in pediatric epilepsy patients.	Ther Drug Monit	36	406-9	2014
Yoshimura M, Zhang S, Ueda Y, Matsuda K, Imai K, Takahashi Y, Inoue Y.	An analysis of epileptic negative myoclonus by magnetoencephalography.	Epilepsy Res	110	139-45	2015

Yamamoto Y, Takahashi Y, Imai K, Miyakawa K, Ikeda H, Ueda Y, et al	Individualized phenytoin therapy for pediatric Japanese epilepsy patients based on CYP2C9 and CYP2C19 genotypes.	Ther Drug Monit	37	229-235	2014
ossain MA, Otomo T, Saito S, Ohno K, Sakuraba H, Hamada Y, Ozono K, Sakai N.	Late-onset Krabbe disease is predominant in Japan and its mutant precursor protein undergoes more effective processing than the infantile-onset form.	Gene	534 (2):	144-54	2015
Kimura Y, Mihara M, Kawarai T, Kishima H, Sakai N, Takahashi M and Mochizuki H,	Efficacy of deep brain stimulation in an adolescent patient with DYT11 myoclonus-dystonia	Neurol Clin Neurosci	2:	57– 59	2014
Narita A, Shirai K, Kubota N, Takayama N, Takahashi Y, Onuki T, et al	Abnormal pupillary light reflex with chromatic pupillometry in Gaucher disease	Ann Clin Transl Neurology	1(2)	135– 140,	2014