

稀少てんかんに関する包括的研究

研究分担者 松尾 健 東京都立神経病院 医長

研究要旨

レジストリを通じて本邦の異形成性腫瘍に関連したてんかんの実態を把握し、診断基準の改定、指定難病申請等の必要性を検討した。登録症例の発作消失率は48%であり、発達障害、高次機能障害の合併例が多くみられた。さらに症例を集積し、診断基準の見直し、指定難病の申請必要性につき引き続き検討していく。

研究協力者

福田 光成 都立神経病院 小児神経科部長

A. 研究目的

レジストリを通じて本邦の異形成性腫瘍に関連したてんかんの実態を把握し、診断基準の改定、指定難病申請等の必要性を検討する。

B. 研究方法および倫理面への配慮

本研究の前身である「稀少てんかんに関する調査研究」および本研究にてレジストリ登録したデータをもとに、異形成性腫瘍に関連したてんかん患者の背景、治療、発作予後等を集計し、実態を把握する。また、異形成性腫瘍に伴うてんかんは現時点では指定難病となっていないが、発作予後や合併症の重症度の検討により申請必要性を判定する。

C. 研究結果

2020年10月時点で、胚芽異形成性神経上皮腫瘍19例、神経節膠腫13例の計32例が登録されており、昨年度に比べ胚芽異形成性神経上皮腫瘍が4例追加された。

発症年齢は0-36歳（平均7.3歳、中央値5歳）、男/女=19/13例。発作型は焦点意識減

損発作、焦点起始強直間代発作、スパズムなどの複数の型が確認された。腫瘍の局在は内側側頭葉17例、側頭葉（内側以外）14例、前頭葉4例、頭頂葉2例、後頭葉2例、不明4例であり（複数選択あり）、28例中24例（86%）が側頭葉を含む病変であった（局在不明4名は除外）。

治療に関しては薬物治療+外科治療23例、薬物治療のみ5例、不明4例であり、発作転機は発作消失14例（48%）、年単位6例、月単位3例、週単位4例、日単位2例、不明3例であった。外科治療群のみに限定すると、発作消失率は61%（14/23例）であり、発作消失例はすべて外科治療群であった。

IQ/DQ（N=22）は37-135（平均75.4、中央値76.5）であり、その他の発達・高次脳機能障害として自閉症スペクトラム障害6例、記憶障害3例であった。

患者の社会生活状態としては就学前4例、学生（普通7例、特別支援級4例）、就労（普通）8例、就労訓練1例、生活介護1例、家事1例、無職2例、不明3例であった。

D. 考察

本レジストリに登録されている患者群にお

いては、発作消失率は 48%であった。発作消失例はすべて外科治療群であるが、外科治療群に限定した場合でも発作消失率は 61%であり、既報よりも低い水準であった。対象が 32 例と少ないことから、症例登録を引き続き進めていく必要があると考える。

また、異形成性腫瘍に関連したてんかんは発作消失率が必ずしも高くないうえ、若年発症、側頭葉好発であることなどから、発達障害、記憶障害の合併例が多く、疾患による社会生活への影響が大きいと考えられる。

E. 結論

異形成腫瘍に関連したてんかんは過去の報告よりも発作消失率が低い傾向が見られた。さらに、合併する発達障害、高次機能障害により社会生活に一定の制限があることがわかった。さらに症例を集積し、指定難病の申請必要性につき引き続き検討していく。

F. 健康危険情報

なし。

G. 研究発表

学会発表

- 1) 松尾 健。小児の難治てんかん。第 50 回 小児神経学セミナー 症例から学ぶ小児神経の世界、2020. 11. 30-2021. 1. 7
- 2) 土屋貴裕、松尾 健。後天性半球障害に対する機能的な脳半球離断術前に TMS によって運動機能の両側支配獲得を確認した 1 例。第 44 回日本てんかん外科学会

啓発にかかわる活動

松尾 健。てんかん診療最前線。令和 2 年度第一回都民公開講座、2020. 11. 2-2020. 11. 16

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

なし