

課題名：希少てんかんに関する調査研究

研究代表者所属：国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター

研究代表者名：井上 有史

第1版 平成26年9月16日

第2版 平成29年7月24日

第3版 平成29年10月18日

第4版 平成29年12月19日

第5版 令和2年9月29日

本文書中の情報は、本臨床研究の直接関係者（実施医療機関の長、実施医療機関事務局、研究代表者、研究責任者、臨床研究協力者及び倫理審査委員会等）に限定して提供しています。

したがって、臨床研究に参加する被験者から同意を取得する場合を除き、研究代表者の事前の同意なしに、本臨床研究と関係のない第三者に情報を開示することはできません。

概要

1) シェーマ（研究概要図）略

2) 目的

◇ 本研究は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（H26-難治等（難）-一般-051）および希少てんかんに関する調査研究（H29-難治等（難）-一般-010）を引き継ぎ、希少てんかん（てんかんを伴う希少代謝性疾患や染色体異常等を含む）を全国規模で集積し、疫学的な根拠を得ることを目的とする。

疾患登録の目的は、全体及び疾患分類別の患者数の把握と死亡率の推定である。縦断研究の目的は、2年間の病態、障害の程度、社会生活状況の推移の把握である。

3) 主な適格基準

疾患登録、縦断研究共通

➤ 選択基準

◇ 以下に該当するてんかん

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. ミオクロニー欠伸てんかん
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. 特発性全般てんかん症候群
23. 家族性てんかん症候群
24. 自然終息性 (良性) 小児てんかん
25. 反射てんかん症候群
26. Jeavons 症候群
27. 新生児てんかん
28. 高齢 (初発) てんかん
29. その他の焦点てんかん
30. その他の全般てんかん
31. その他の未決定てんかん

➤ 除外基準

- ◇ 担当医が本試験の参加について適切でないと判断した場合
- ◇ てんかん発症年 (発症時年齢) が不明の場合

縦断研究

上記のうち、新規に発症した希少てんかん、または新たな診断名に移行した対象者

4) 目標登録症例数

- 疾患登録の登録者数として 4 0 0 0 症例

5) 試験期間

- 疾患登録

患者登録期間：倫理審査委員会承認後から 9 年 5 ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

観察（追跡）期間：

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

➤ 縦断研究

患者登録期間：倫理審査委員会承認後から1年1ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2015年11月まで)

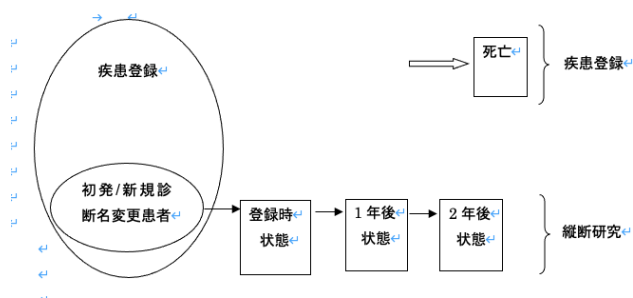
観察（追跡）期間：登録後2年

(予定期間：2014年11月～2017年11月まで)

6) 試験デザイン

本研究は疾患登録と観察研究（縦断研究）から構成される。

- 疾患登録（発症時診断+死亡）：全体及び疾患分類別の患者数と死亡率の推定、及び希少てんかん患者の病態の把握
- 縦断研究：新規に希少てんかんと診断された対象者、または新たに診断名が変更された対象者について、2年間の病態、障害の程度、社会生活状況の推移の把握



7) 研究代表者連絡先

- 国立病院機構静岡てんかん神経医療センター 井上有史
住所：静岡県静岡市葵区漆山886
TEL：054-245-5446

目的

- ◇ 本研究は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 (H26-難治等 (難) -一般-051) および希少てんかんに関する調査研究 (H29-難治等 (難) -一般-010) を引き継ぎ、希少てんかん（てんかんを伴う希少代謝性疾患や染色体異常等を含む）を全国規模で集積し、疫学的な根拠を得ることを目的とする。

疾患登録の目的は、全体及び疾患分類別の患者数の把握と死亡率の推定である。縦断研究の目的は、2年間の病態、障害の程度、社会生活状況の推移の把握である。

背景と根拠

希少難治性てんかんはその多くが乳幼児・小児期にてんかん性脳症を来し重篤な発達障害をきたすといわれ、患者・家族の負担および医療経済的負担は大きく、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（文献1）。しかし国内外における詳細な実態は明ら

かでない。

平成 21～23 年度の厚生労働省「乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究」班（主任研究者：大槻泰介）では、東アジアの 14 施設で薬物治療にもかかわらず週単位以上の発作が反復する 6 歳以下の 314 人の難治小児てんかん例（破局てんかん）を集積し、ほとんどが 1 歳以下の発症、発作型はスパズムと強直発作が多く、West 症候群、新皮質てんかん、Lennox-Gastaut 症候群、Dravet 症候群、Rasmussen 症候群などが多いこと、病因は皮質形成異常と染色体異常などが多いこと、発達は半数以上の症例で重度に障害されていたことなどを明らかにした（文献 2,3）。現在、前方視的な追跡データ（発達予後と治療予後）を解析中である。これらの症例は希少難治性てんかんの一部である。

平成 24～25 年度の厚生労働省「希少難治性てんかんに関する調査研究」班（主任研究者：大槻泰介）では、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、30 名の研究者の協力を得て作成した（文献 4）。対象とされたのは 27 疾患であり、これらの疾患の患者予備調査を北海道、中部などの地域で行なった結果、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（文献 5）。

これらの研究を受け、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（H26-難治等（難）一般-051）では、27 疾患を含む 21 の希少難治性てんかん症候群およびそれ以外の希少難治性てんかんと 24 の原因疾患を対象に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を目的とした。希少てんかんに関する調査研究（H29-難治等（難）一般-010）では、さらに対象を 31 症候群に広げ、難治性てんかんに限らず希少てんかんを網羅することとした。本研究はこれを引き継ぐ。この研究により、診断基準、重症分類、診療・治療およびケアの指針を作成・改訂・普及し、適切な医療支援・福祉政策に役立てることができる。

さらにこの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もでき、その基盤整備も行う予定である。

- 1) <本研究のエビデンスを踏まえた今後の目的>診断基準、重症分類、診療・治療のガイドラインを作成・改訂・普及し、医療水準の向上に貢献する。
- 2) QOL 向上のためのケアに関する指針を作成・改善し、医療支援・福祉政策の提言を行う。
- 3) データベースを活用して、臨床研究／治験の推進に役立てる。
- 4) 遺伝子解析のキーステーション、手術標本の病理診断レジストリとリンクすることにより、診断精度の向上、基礎から臨床への橋渡しに協力する。

薬物情報/機器情報

該当なし。

診断基準

対象とする症候群／疾患は、てんかんの国際分類（国際抗てんかん連盟：文献 6）に含まれており、症候群／疾患概念や診断基準は下記の文献に詳述されている。

・てんかん症候群：乳幼児・小児・青年期のてんかん学第 5 版。井上有史監訳、中山書店、2014（Bureau M et al eds., Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence, John Libbey Eurotext, 2012）（文献 1）

・大槻、井上、須貝、小国、永井編：稀少難治てんかん診療マニュアル：疾患の特徴と診断のポイント、診断と治療社、東京、2013（文献4）

・日本てんかん学会編：希少てんかんの診療指標、診断と治療社、東京、2017（文献7）

適格基準

疾患登録、縦断研究共通

1) 選択基準

➤ 以下に該当するてんかん

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. ミオクロニー欠伸てんかん
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. 特発性全般てんかん症候群
23. 家族性てんかん症候群
24. 自然終息性（良性）小児てんかん
25. 反射てんかん症候群
26. Jeavons 症候群
27. 新生児てんかん
28. 高齢（初発）てんかん
29. その他の焦点てんかん
30. その他の全般てんかん
31. その他の未決定てんかん

2) 除外基準

- 担当医が本試験の参加について適切でないと判断した場合
- てんかん発症年（発症時年齢）が不明の場合

縦断研究

上記のうち、新規に発症した希少てんかん、または新たな診断名に移行した対象者

説明と同意

当試験では、既存資料（カルテ等）から病歴・検査データ等を収集する。希少てんかんを有する患者のデータを集積することが医療・ケア・福祉の進展に役立ち、さらに治験の推進や治療法の開発にも有効であることを説明し、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、説明文書（添付）を用いて同意書（添付）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、20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。

本試験開始以降、平成29年12月以前は、前述の通り被験者又は代諾者より文書による同意を得て実施されたが、本研究は、新たに試料・情報を取得することはなく、既存情報のみを用いて実施する学術研究であるため再考され、研究に関する情報を公開（RESR及び研究代表者施設のホームページへの掲載）し、研究が実施されることに対する拒否機会を保障して行うオプトアウト形式を採用する。当試験の参加について被験者又は代諾者からの辞退の申し出には適切に対応する。

なお、公開する情報は、以下の内容を含むものとする。

- 1) 試料・情報の利用目的及び利用方法
- 2) 利用する試料・情報の項目
- 3) 利用する者の範囲
- 4) 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称
- 5) 研究対象者の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用を停止すること及びその求めを受け付ける方法
- 6) 研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手又は閲覧できる旨（他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内に限られる旨を含む。）並びにその入手・閲覧の方法

症例登録・割付

1) 症例登録

症例登録はEDCシステムのWEB方式で行う。被験者は実施医療機関で匿名化され、データセンターではRES-R疾患登録番号で管理される。症例報告書の詳細については「14.症例報告書の記入と提出」に記載する。

- 2) 割付手順・方法と割付調整因子
該当なし。

治療計画

該当なし。

有害事象の評価・報告

該当なし。

観察・検査・報告項目とスケジュール

1) 試験期間

➤ 疾患登録

患者登録期間：倫理審査委員会承認後から9年5ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

観察（追跡）期間：

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

➤ 縦断研究

患者登録期間：倫理審査委員会承認後から1年1ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2015年11月まで)

観察（追跡）期間：登録後2年

(予定期間：2014年11月～2017年11月まで)

2) 観察項目

発症時、登録時および追跡時の観察項目は以下の通りである。

発症時

➤ 被験者背景

居住地域（都道府県）、性別、生年月日、診察券番号、イニシャル、双胎の有無

➤ てんかん症候群および原因疾患

てんかん症候群名、原因疾患名、遺伝子異常の有無、染色体・アレイ CGH 異常の有無

登録時

➤ 身体・精神状態

知的発達状態、その他の発達・認知状態、神経学・身体所見、精神症状、その他の併存症の有無

➤ てんかん発作の状態

発症年齢、発作型、発作頻度、誘因

➤ 検査所見

脳波所見、画像所見、病理標本の有無

➤ 治療歴

これまでに行われた治療、手術の有無

- 社会生活状態
社会生活の現状、医療・福祉制度の利用の有無

追跡時

- イベントの有無
死亡の有無とその詳細
- てんかん症候群および原因疾患（診断名が変更した場合は新規に疾患登録）
てんかん症候群名および変容の有無、原因疾患名
- 身体・精神状態
知的発達状態、その他の発達・認知状態、神経学・身体所見、精神症状、その他の併存症の有無と変容
- てんかん発作の状態
発作型、発作頻度とその変容
- 検査所見
脳波所見、画像所見、遺伝子異常の有無、染色体異常の有無、病理標本の有無
- 治療歴
登録時以降に行われた治療、手術の有無
- 社会生活状態
社会生活の現状、医療・福祉制度の利用の有無

病理所見は以下のものを観察項目とする。

- 病理所見
病理診断日、病理組織像（病理学的診断名）

なお、より詳細な情報が必要な場合には、二次調査が行われることがある。その場合には新たな研究計画書が提出される。

3) 検査項目

当研究のための新たな検査は行わない。

4) 観察スケジュール

疾患登録においては、発症時、登録時および死亡発生時の情報を収集する。
縦断研究においては、発症時（＝登録時）、1年後、2年後に観察を行う。

目標登録症例数と試験期間

1) 目標登録症例数

疾患登録の登録者数として4000症例

2) 試験期間

- 疾患登録
患者登録期間：倫理審査委員会承認後から9年5ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

観察（追跡）期間：

(予定期間：2014年11月～2024年3月まで)

➤ 縦断研究

患者登録期間：倫理審査委員会承認後から1年1ヶ月間

(予定期間：2014年11月～2015年11月まで)

観察（追跡）期間：登録後2年

(予定期間：2014年11月～2017年11月まで)

評価項目の定義

➤ 疾患登録の評価項目

- ・てんかんの診断と原因
- ・死亡率

イベントの定義はあらゆる原因による死亡とする。

発病日から死亡日、または追跡調査日までを観察期間とする。

死亡率はイベント数／観察期間（人年）により推定する。

・登録時の患者情報（知的発達障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波・画像・病理所見、治療歴、社会生活状況）

➤ 縦断研究の評価項目

・患者情報の経時的な推移（知的発達障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波・画像所見、治療歴、社会生活状況）

- ・発症または診断名変更時から2年後の改善度（知的発達障害、発作型、全体の改善度）

統計学的考察

1) 目標登録症例数の設定根拠

希少難治性てんかんは、予備的調査では10万人あたり4人程度と予想され、我が国には4,000人相当の患者の存在が想定される。ほぼすべての患者が医療機関を受診していると考えられるが、本研究が医療機関すべてをカバーするのは困難である。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の2019年度末で2,700例を超えているため、さらに3年の実施期間の延長および対象の拡大により4,000例を目標とする。

発症率にほぼ地域的偏りはないと仮定し、症例登録の進捗状況の監視から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レジストリ・コーディネータにより登録推進の啓発を重点的に行う予定である。

本研究では、不適格症例及び解析除外症例はわずかしか予想されない。それらは、発症時年齢が不明の場合、てんかん発作を有さずかつてんかん性脳症に属さない症例であるが、それらが数多く登録されることは予想されない。

2) 解析対象集団

全体の解析対象集団：

登録された症例のうち解析対象集団は下記の通りである。

- 現在あるいはかつて希少難治性てんかん症候群の診断がされた症例
- その他の希少難治性てんかんとして登録された症例のうち、発作の存在か脳波異常の存在かのどちらかもしくは両者がある症例

疾患登録の解析対象集団：

全体の解析対象集団のうち、疾患登録の時期で限定した症例

縦断研究の解析対象集団：

全体の解析対象集団のうち 2014 年 11 月から 2015 年 11 月末日までに新規に希少難治性てんかんを発症した症例、または新たに診断名が変更された症例

3) 解析項目・方法

疾患登録

- ・登録患者数、診断が変わった患者数を示す。
- ・診断分類別、および原因疾患分類について頻度集計を行う。発病年別にも算出する。
- ・全体、および診断分類別の死亡率を人年法により算出する。
- ・登録時情報（発達・認知障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波所見、CT/MRI）について、要約統計量、または頻度集計を行う。
- ・発症からの罹病期間と症状等の関係を、散布図、頻度分布表などで示す。

縦断研究

- ・登録患者数、診断が変わった患者数を示す。
- ・発病時年齢、性別、初発時住所、てんかんの診断、原因について、頻度集計、または要約統計量を算出する。
- ・発達・認知障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波所見、CT/MRI、治療歴、社会生活状態について、経時的な推移や改善度を記述統計量、または推移図で表す。初発例と診断が変わった患者別にサブグループ解析を行う。

4) 中間解析と解析時期

疾患登録の解析は、毎年 11 月までの登録例を用いて実施する。目的は、登録実態の把握、登録推進の啓発のための資料入手、およびその時点での患者情報を分析して研究班、厚生労働省および患者家族を含めた一般人に成果を公開するためである。疾患登録の死亡の解析は、2023 年 11 月までの登録例を用いて実施する。縦断研究の最終解析は登録例の 2 年後の観察終了しデータ固定を行った後に実施する。

症例報告書の記入と提出

1) 様式と提出期限

症例報告書（CRF）は、WEB 入力にて行う。可能なかぎり多数の登録および追跡を行う。

2) 記入方法

症例報告書の WEB 入力は医師（あるいは医療事務補助者）が行い、画面上の指示に従い、必須

設定されたすべての項目およびオプション項目に入力する。

3) 送付方法

該当なし

4) 症例報告書内容の確認と問い合わせ

症例報告書の WEB 入力に不備があればデータセンターより確認のメールが届けられる。研究方法一般の問い合わせは RES-R 事務局にて、症例報告書 WEB 入力の問い合わせはデータセンターで受け付けられる。

試験管理

1) 進捗管理

当該試験の進捗状況は、研究代表者および研究分担者が監視し、各地域に配するレジストリ・コーディネータおよび各学会担当者（てんかん学会、小児神経学会、神経学会、脳神経外科学会）、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を活用して周知し、登録を推進する。

2) 試験の品質管理

データセンターに収集される症例登録票および追跡票にもとづく中央モニタリングを実施している。二重登録がないかどうかをチェックする方法については、17.倫理的事項に記載した。登録項目の不記載については、電子的に収集された症例登録票および追跡票の内容について中央モニタリングにて確認、管理する。

各種委員会

必要に応じて委員会を立ち上げることもありうるが、研究開始時点であらかじめ想定しているものはない。

倫理的事項

1) 遵守すべき諸規則

- 世界医師会ヘルシンキ宣言
- 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針

2) 説明文書・同意書（様式）の作成と改訂

- 説明文書・同意書および同意撤回書の様式（第1～第3版まで使用）
 - ◇ 別紙様式参照
- 情報公開文書の様式（2017年12月19日以降は情報公開文書を使用）
 - ◇ 別紙様式参照
- 承認・改訂の手続き
 - ◇ 説明文書、同意書、情報公開文書および同意撤回書については研究代表者が主体となって作成し、承認・改訂については倫理審査委員会の承認を得るものとする。
- 代諾者について
 - ◇ 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、および20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）から同意を取得する。

3) 実施医療機関における実施許可の取得

- 当該試験の実施にあたっては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必要とする。

4) 個人情報の保護

- 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をする。
- 個人情報を含め、全ての入力データは送信する際に暗号化されてデータサーバーに送られる（SSL通信）。
- 以下の管理を行う為に個人情報を利用する。
 - ◇ 全施設において(同一・異施設間も含む)、同一患者に同じ疾患名が複数回入力される状態を二重登録というが、本研究では、同一施設内での二重登録を管理するために診察券番号を利用する。又、異なる施設間での二重登録を管理するために、イニシャル、性別、生年月日を利用する。
 - ◇ オンライン疾患登録画面上で、同一患者における同一疾患の二重登録の可能性が疑われた場合、データセンター宛に患者確認のメールが送信される。これについて該当施設担当医に重複患者でないことが確認された場合のみ登録が可能となる。
 - ◇ 診察券番号は、二重登録のチェックに限り利用される。それ以外の全ての用途において、本疾患登録システム上で付与された連結可能匿名化された RES-R 疾患登録番号を利用する。
 - ◇ 「研究班としての個人情報保護に関する考え方」については別添2を参照

試験の費用負担

1) 資金源及び財政上の関係

本研究の資金源は「厚生労働科学研究費補助金」であり、起こりうる利害の衝突はない。

2) 臨床試験に関する費用

本研究はすべて保険診療の範囲内で行われ、医療費の自己負担分が発生する場合には被験者が負担をする。

3) 健康被害に対する補償

本研究は侵襲性を有しない観察研究であるため補償保険には加入していないが、本研究の実施により被験者に対して健康被害が生じた場合は、各実施医療機関において責任を持って治療を行い、医療費又は医療手当を用いた補償措置を講じる。

研究計画書の改訂および研究責任者の変更

研究計画書の改訂および研究責任者の改訂にあたっては、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必要とする。

試験の早期中止

本試験の目的を早期に達成した場合、本試験を継続する意義がもはや存在しなくなった場合、研究資金が枯渇した場合には中止もありうる。

試料等の保存

研究代表者は、本試験にかかわるすべてのデータを、当該研究の終了について報告された日から5年を経過した日、又は当該研究の結果の最終の公表について報告された日から3年を経過した日のいずれか遅い日まで保存する。

試験の公表と成果の帰属

1) 臨床試験登録

UMIN 臨床試験登録 ID : UMIN000015074

2) 成果の帰属

- 本研究の成果は、本研究の研究代表者及び研究分担者・協力者等、所属する研究機関に帰属する。
- 各施設が有するデータの活用と本研究に登録したデータの全体活用は、お互いの使用の自由度を制限し合うものではない。
- 公表論文の著者決定については、研究代表者及び研究分担者で話し合うものとする。
- 二次調査で得られた成果の発表は、二次調査を主導した研究者が行うものとする。ただし、本レジストリの枠内で行われた研究であることを明記し（情報の二次利用）、協力を得た研究者を共著者もしくは謝辞に含める。

試験組織

研究代表者：井上有史

連絡先：静岡市葵区漆山886 静岡てんかん神経医療センター TEL:054-245-5446

試験事務局：希少てんかん症候群登録システム RES-R 事務局 井上有史

連絡先：静岡市葵区漆山886 静岡てんかん神経医療センター TEL:054-245-5446

統計解析責任者：嘉田晃子（名古屋医療センター）

データマネジメント責任者：齋藤明子（名古屋医療センター）

イベント評価委員：今井克美（静岡てんかん神経医療センター）

画像評価担当：白石秀明（北海道大学）

病理組織担当：柿田明美（新潟大学脳研究所）

症例登録センター：名古屋医療センター臨床研究センター

連絡先：愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1

文献

1. Bureau M, Genton P, Dravet C, Delgado-Escueta AV, Tassinari CA, Thomas P et al eds., Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence, 5th edition. Montrouge, John Libbey Eurotext, 2012（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、2014)

2. 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究（大槻班）」平成 23 年度総括分担研究報告書, 2012
3. Oguni H, Otsuki T, Kobayashi K, Inoue Y, Watanabe E, Sugai K et al. Clinical analysis of catastrophic epilepsy in infancy and early childhood: Results of the Far-East Asia Catastrophic Epilepsy (FACE) study group. Brain Development 2013;35:786-92.
4. 大槻泰介、井上有史、須貝研司、小国弘量、永井利三郎編：稀少難治てんかん診療マニュアル：疾患の特徴と診断のポイント、診断と治療社、東京、2013.
5. 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業「稀少難治てんかんに関する調査研究（大槻班）」平成 24-25 年度総合研究報告書、2014.3
6. Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, Buchhalter J, Helen Cross J, van Emde Boas W et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: Report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005–2009Epilepsia, 2010;51(4):676–685.
7. 日本てんかん学会編：希少てんかんの診療指標、診断と治療社、東京、2017

別添書類

- ・てんかんの原因疾患一覧
- ・研究班としての個人情報収集に関する考え方
- ・予定実施医療機関