

分担研究報告書

診断基準作成と臨床評価法の確立

研究分担者 松石豊次郎 久留米大学高次脳疾患研究所 客員教授

研究要旨

レット症候群の診断基準作成、臨床評価と重症度判定を策定し、国際的な比較検討ができるようにした。今後、データベースの登録数を増やし、経時的な記載をすることにより、自然歴も把握できることが期待できる。

A. 研究目的

レット症候群の診療支援のため、日本での患者数、症状の特徴重症度分類などの確立を目指し、国際比格、協力に役立てる。更に、データベースの登録数、経時的な登録ができると自然歴の把握にも繋がる。

B. 研究方法

日本小児科学会、日本小児神経学会、重症心身障害学会の協力の協力で、患者の有無と診療状況について調査を行い、レットの臨床評価、重症度分類を検討し、自然歴も明らかにする。

（倫理面への配慮）

知的な発達障害を持つ子ども達である事を十分に理解して研究を行う。

C. 結果

レット症候群の典型例、非典型例の診断基準、重症度判定基準の確立ができた。

D. 考察

レット症候群の臨床上的特徴、重症度判定が確立できると、国際比較、国際共同研究等への発展に繋がる。更に、新規治療法などが確立されると、データベースの有効活用にも繋がると思われる。

E. 結論

日本で不明であった3症候群の実態が明らかになってきた。発症年齢や自然歴を明らかにする事で、適切な支援体制の構築に繋がると考えられる。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Takeguchi R, Takahashi S, Akaba Y, Tanaka R, Nabatame S, Kurosawa K, Matsuishi T, Itoh M. Early diagnosis of MECP2 duplication syndrome: Insights from a nationwide survey in Japan. *J Neurol Sci.* 2021;422:117321. doi.org/ 10.1016/ j.jns. 2021.117321

2. Inoue Y, Hamano S, Hayashi M, Matsuishi T,-- Kuki I, (Japan Rare Epilepsy Syndrome Registry Group). Burden of seizures and comorbidities in patients with epilepsy: a survey based on the tertiary hospital-based epilepsy syndrome Registry in Japan *Epileptic Disord* 24;82-94,2021.

3. Yoshida S, Amamoto M, Takahashi T---Matsuishi T. Perampanel markedly improved clinical seizures in a patient with a Rett-like phenotype and 960-kb deletion on chromosome 9q34.11 including the *STXBPI* *Clin Case Rep* 10, e05811. doi.org/10.1002/ccr3.58112022

2. 学会発表

1. 弓削康太郎、高橋知之、河原幸江、坂井勇介、佐藤貴弘、児島将康、西昭徳、松石豊次郎、山下裕史朗。レット症候群モデルマウスにおける睡眠・覚醒病態とオレキシンシグナル伝達の異常。第49回日本脳科学学会、2022年12月3日、4日、久留米

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。