

てんかんの難病ガイド



厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「希少てんかんに関する包括的研究」班



てんかんの難病ガイド

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「希少てんかんに関する包括的研究」班

まえがき

「難病の患者さんに対する医療等に関する法律」が平成27年1月1日より施行されました。この法律により、年齢を問わず、難病のある人の医療費助成や療養生活の環境整備が安定的かつ継続的におこなわれるようになりました。この法律の対象となる難病は指定難病と呼ばれています。一方、小児の難病対策は児童福祉法に基づいて継続されており、小児慢性特定疾病と呼ばれ、18歳までの慢性疾患を有する小児（必要に応じて20歳まで）に医療費の助成や自立への支援が行われています。令和5年3月現在、指定難病は338疾病、小児慢性特定疾病は788疾病が対象になっています。

指定難病や小児慢性特定疾病にはてんかん発作を伴う疾病が多くあります。本ガイドは、てんかん発作が主要症状である疾病をとりあげ、どのような病気なのか、どのような症状があるのか、検査、治療や生活上の留意点などについて解説しました。

てんかんのある指定難病・小児慢性特定疾病について理解を深めていただき、それぞれの制度をよりよくご利用いただくためのお役にたてば幸いです。

より詳しい疾病の解説は、難病情報センター (<https://www.nanbyou.or.jp>) および小児慢性特定疾病情報センター (<https://www.shouman.jp>) で得られます。専門的な内容は、当研究班が作成に関与した「稀少てんかんの診療指標」（診断と治療社）および「てんかん症候群：診断と治療の手引き」（メディカルレビュー社）をご参照ください。

なお当研究班では、てんかんを主症状とする疾病の登録事業（稀少てんかんレジストリ）をおこなっています。これは、病気の種々の情報を集約することにより、疾病の全体像とその影響を明らかにし、原因の究明や新しい治療法の開発に役立てるとともに、患者さんやご家族によりよい医療・福祉ケアを効率的に提供できるようにすることを目的としています。疾病が稀少であるほど、幅広い、全国的な情報収集が重要になってきます。皆さまのご協力をお願いいたします。詳しくは、稀少てんかん症候群登録システム（RES-R）のサイト (<https://www.res-r.com>) をご覧ください。本事業は日本てんかん学会が支援しています。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「稀少てんかんに関する包括的研究」
班員一同
代表、井上有史

指定難病は①、小児慢性特定疾病は②で表しています。

目次

まえがき	2
執筆者一覧	4
1. アイカルディ症候群	6
2. アンジェルマン症候群	8
3. ウエスト症候群（乳児てんかん性スパズム症候群）	10
4. 大田原症候群	12
5. 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	14
6. 環状20番染色体症候群	16
7. 結節性硬化症	18
8. 限局性皮質異形成	20
9. 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	22
10. 神経細胞移動異常症	24
11. 進行性ミオクローヌステんかん	26
12. スタージ・ウェーバー症候群	28
13. 早期ミオクローニー脳症	30
14. ドラベ症候群	32
15. PCDH19関連症候群	34
16. 片側巨脳症	36
17. 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	38
18. ミオクローニー欠神てんかん	40
19. ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん	42
20. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	44
21. ラスムッセン脳炎	46
22. ランドウ・クレフナー症候群	48
23. レット症候群	50
24. レノックス・ガストー症候群	52
25. てんかんのあるその他の難病	54
26. 難病の医療費助成制度	63
27. 知っておくと便利な制度	66
28. お役立ちリンク	69
29. 書籍・雑誌	71
索引	72

執筆者一覧

(執筆順)

井上 有史	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター
江川 潔	北海道大学小児科
白石 秀明	北海道大学小児科
加藤 光広	昭和大学医学部小児科・昭和大学病院てんかん診療センター
伊藤 進	東京女子医科大学小児科
小国 弘量	東京女子医科大学小児科
小林 勝弘	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科発達神経病態学小児神経科
臼井 直敬	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター脳神経外科
池田 仁	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター脳神経内科
徳本健太郎	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター脳神経内科
佐久間 啓	公益財団法人東京都医学総合研究所
川合 謙介	自治医科大学医学部脳神経外科
池田 浩子	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター小児科
池田 昭夫	京都大学大学院医学研究科てんかん・運動異常生理学講座
菅野 秀宣	順天堂大学医学部脳神経外科
川上 民裕	東北医科薬科大学医学部皮膚科
齋藤 貴志	国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科
今井 克美	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター小児科
日暮 憲道	東京慈恵会医科大学小児科
菊池 健二郎	埼玉県立小児医療センター神経科
浜野 晋一郎	埼玉県立小児医療センター神経科
高橋 幸利	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター小児科
松石 豊次郎	聖マリア病院小児総合研究センター・レット症候群研究センター
河野 剛	聖マリア病院小児総合研究センター・レット症候群研究センター
青天目 信	大阪大学大学院医学系研究科小児科学

水野 朋子	東京医科歯科大学医学部小児科
林 雅晴	淑徳大学看護栄養学部看護学科
白水 洋史	国立病院機構西新潟中央病院
倉橋 宏和	愛知医科大学医学部小児科
松尾 健	東京都立神経病院脳神経外科
九鬼 一郎	大阪市立総合医療センター小児脳神経内科
橋本 睦美	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター医療福祉相談室

画：高橋 輝 国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター療育指導室



しょうこうぐん 1. アイカルディ症候群



執筆者 加藤 光広

どのような病気でしょうか？

大脳と眼に生まれつき特徴的な異常が認められる疾患です。大脳皮質だいのうひしつの形成異常によりてんかん性スパズムなどのてんかん発作が乳児期早期から認められます。網脈絡膜裂孔もうみやくらくまくれつこうという眼の異常も特徴的です。左右の大脳をつなぐ脳梁のうりょうが作られない脳梁欠損のうりょうけつそんの併発も多いです。病名は1965年にフランスのAicardi医師が始めて報告したことに由来します。患者さんの多くは女性のため、遺伝子の異常が疑われていますが、原因はまだわかっていません。家族での発症は報告されていません。

どのような症状がありますか？

左と右で差があるてんかん性スパズムを認めることが多いです。その他に焦点性運動発作（からだの一部のけいれん）も多く認められます。アイカルディ症候群以外では、てんかん性スパズムは成長するにつれて他の発作に変化することが多いですが、アイカルディ症候群ではてんかん性スパズムが続くことが多いです。乳幼児期には発達が遅れ、知的障害や運動障害をきたすことが多いですが、重症度には幅があります。眼の異常により約30%の患者さんに視覚障害を伴いますが、完全な失明はまれです。肋骨や脊椎（いわゆる背骨）の異常を伴うことも多いです。

どのような検査が必要ですか？

脳波と頭部MRI、眼底検査、胸部と脊柱の骨のX線写真が必要です。脳波では、てんかん性スパズムでみられるヒブスアリスミアという特徴的な所見を示すことは少なく、左と右で異なる非対称性のサプレッション・バースト（平らな脳波と大きく乱れた脳波を数秒毎に繰り返し）が多くみられます。MRIでは脳表層が小さくでこぼこした多小脳回たしょうのかいと神経細胞が本来とちがう場所に集まった異所性灰白質いしょせいはいはくしつ、風船状にふくらんだ嚢胞のうぼうがほぼ全例に認められます。脳梁欠損のうりょうけつそんはみられないこともあります。目の異常は診断にとってもたいせつです。眼科、できれば小児眼科の専門の先生にみてもらいましょう。大きさの異なる円形で黄白色の網脈絡膜裂孔もうみやくらくまくれつこうが、両方の眼に複数個認められます。約半分の患者さんでは視神経乳頭の部分欠損しんけいにゅうとうが認められます。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかん発作に対する薬物治療が主体です。発達の遅れに対しては療育活動が行われます。

生活上で注意することはありますか？

アイカルディ症候群に特異的な治療はありません。乳児期にはてんかん発作の治療がたいせつです。てんかん発作は難治なことが多く、約70%の患者さんでは発作が毎日みられます。過剰な抗てんかん薬による治療は、日中の眠気による活動低下と、唾液分泌、気管支分泌液の増加による呼吸の悪化によって、日常生活に影響を与えますので、発作とうまくつきあうこともたいせつです。そのほかに、便秘や胃食道逆流、肺炎、中耳炎を併発することが多いため、定期的に受診して体調管理に気をつけましょう。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病135
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4393>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_064/)

アイカルディ症候群家族会(姫君会)
(<https://yurikok99.wixsite.com/aicardi>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



しょうこうぐん 2. アンジェルマン症候群



執筆者 江川 潔、白石 秀明

どのような病気でしょうか？

1歳前後に運動、精神発達の遅れで気づかれる発達障害で、約15000人に1人の発症率とされています。男女差はありません。言葉を中心とした発達の遅れ、失調性（ごちなくバランスをとることを苦手とする）運動障害、容易に引き起こされる笑い、突き出てがっしりとした顎などの特徴的な顔貌、てんかん発作が主な症状です。てんかん発作は90%の患者さんに合併します。その他、斜視、睡眠リズムの障害、こだわりが強い、多動といった症状の他、思春期以降では側彎や肥満、新生児期に体が過剰にやわらかく、うまく哺乳ができない、といった症状が現れることもあります。発達はゆっくりですが本人のペースで進んでいきます。しゃべるのは苦手ですが、言葉を用いない方法で一定のコミュニケーションをとれる場合も多く、よく笑う人懐っこいといった特徴もあります。

どのような原因で起こるのでしょうか？

UBE3Aという遺伝子に原因があることがわかっています。UBE3Aは母から受け継がれたもののみが機能するという性質を有しており、いくつかの理由でその機能が失われた場合にアンジェルマン症候群となります。家族内の再発率（兄弟姉妹で同じ病気を発症する確率）はその理由によって異なります。90%前後の患者さんは孤発例で、再発率は上に記している一般人口の発症率と変わりません。一方10%前後の患者さんでは母が保因者となり、再発率が50%となります。

どのような症状がありますか？

てんかんは多くが1歳～3歳で発症します。発作症状は多彩で、一人の患者さんが複数の発作症状を示すこともしばしばあります。全身強直間代発作、全身ミオクロニー発作といった運動性の全般発作がもっとも多く、短時間ボーっとする欠神発作、意識が遠のき体の一部が勝手に動くといった焦点性意識減損発作もしばしば伴います。意識がもうろうとした状態が長時間つづく、非けいれん性発作重積状態といわれる発作を起こす方もいます。てんかん発作以外にも、不随意運動として手足をビクッとさせる（非てんかん性ミオクローヌス）、手が細かくふるえる（振戦）といった症状を呈することもあり、てんかん発作と区別が難しいケースもあります。

どのような検査が必要ですか？

UBE3A遺伝子の機能不全について遺伝学的検査を行います。多くの場合、どのような理由で機能不全になっているかも検査で調べることが可能です。遺伝性について心配がある場合はその結果から遺伝カウンセリングを受けることができます。脳波では、高い振幅でゆっくりとしたリズムの波が持続する特徴的な所見が得られ、診断の助けになります。

どのような治療が必要ですか？

病気に対する根本的な治療は開発中で現時点では実現していません。それぞれの症状に対する対症療法がおこなわれます。てんかんに対して抗てんかん薬の内服、運動障害や言語障害に対するリハビリテーション、睡眠障害に対する睡眠導入薬の使用などです。非てんかん性の不随意運動が強い場合も、抗てんかん薬あるいはそれに準じた薬を使用します。

どういう経過をたどり、どのような注意が必要でしょうか？

てんかん発作は学童期～成人期にかけて軽減していくことが多いです。一方で非てんかん性の不随意運動は成人に多い傾向があります。非けいれん性発作重積状態となった場合は頓服薬あるいは注射薬などの使用で対処する必要があります。風邪を引いた際あるいは抗てんかん薬の飲み忘れなどがきっかけになることもあり注意が必要です。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病201
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4771>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_009/)

エンジェルの会(アンジェルマン症候群児を持つ親の会)
(<http://angel-no-kai.com>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



3. ウエスト症候群 しょうこうぐん（乳児てんかん性スパズム症候群） にゅうじ しょうこうぐん



執筆者 伊藤 進、小国 弘量

どのような病気でしょうか？

乳児期に起こる薬剤抵抗性のてんかんで、別名「點頭てんかん」とも呼ばれ、生後3～11か月時に好発します。2歳以上はまれとされています。発作は、てんかん性スパズム、別名「點頭発作」と呼ばれます。脳波検査でヒプスアリスミアと呼ばれる特徴的なてんかん性異常波が出現します。多くの患者さんでは発作が始まる直前や、始まってしばらくしてから精神運動発達の遅れに気づきます。ウエスト症候群の約80%は、生まれる前あるいは出生直後に起こった脳障害が原因で起こりますが、約20%の患者さんでは発症までの発達も正常でかつ様々な検査でも異常を認めません。長期的には約50%の患者さんでてんかん発作が持続します。また約80～90%の患者さんでは様々な程度の発達の遅れを生じます。本症は、既知の薬剤抵抗性てんかんの中では最も多いとされ、13歳以下に起こる全小児てんかんの約5%を占めるといふ報告もあります。本邦では少なくとも約4,000人の患者さんがいると推測されます。

どのような症状がありますか？

覚醒直後や眠いときに座位や抱っこされている時は頭部を一瞬垂れたり（點頭発作と呼ばれる理由）、寝た姿勢では四肢を一瞬、縮める発作（てんかん性スパズム）が5～40秒毎（平均10秒前後）に2～100回近く繰り返します。この繰り返しをシリーズ形成と呼びますが、1日数シリーズ出現します。発作の出現前後より患者さんは笑わなくなったり、不機嫌になったり、また今までできていた首のすわりやお座りができなくなったりすることが特徴です。

どのような検査が必要ですか？

脳の病気に合併して本症が起こるので、脳の病気を調べる検査として脳のMRI検査やCT検査、また先天性の代謝変性疾患と呼ばれる病気に合併して起こることもあるので疑われれば先天代謝異常症検査も行います。また確定診断には脳波検査が必須です。最近、遺伝子異常が関与するウエスト症候群も報告数が増加していますが、保険適応がないため一部の研究機関のみで可能です。

どのような治療がおこなわれますか？

副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）治療で50～80%の患者さんで発作を抑制できます。また、最近使用できるようになったピガバトリン（商品名サブリル®）で40～50%の患者さんで発作を抑制でき、特に結節性硬化症のウエスト症候群に有効です。他の抗てんかん薬治療は約20～40%程度の患者さんで有効であり、またACTH治療、ピガバトリンや抗てんかん薬治療が無効な患者さんの一部でケトン食療法やてんかん外科治療が有効な場合があります。

生活上で注意することはありますか？

ウエスト症候群では、発作が治療で抑制されてもその後に再発する場合もあり、家庭での発作の観察が必要です。特に繰り返す軽度の目の動きや手足の動きに注意しましょう。またヒプスアリスミアが再出現すると笑顔や追視などが少なくなることがあるので、毎日の行動にも注意してみましょう。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病145
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4414>)

小児慢性特定疾病情報センター 點頭てんかん（ウエスト症候群）
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_062/)

ウエスト症候群患者家族会
(<https://ウエスト症候群.jp>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



おおたはらしょうこうぐん 4. 大田原症候群



執筆者 小林 勝弘

どのような病気でしょうか？

重症のてんかんで生後3ヵ月以内とくに新生児期に発症します。てんかん性スパズムというピクッとする動きの発作が繰り返し、しばしば何回か連発します。また脳波では特徴的なサプレッション・バーストというパターンを認めます。

原因はさまざまで、色々な種類の脳障害によって発症しますが、脳形成異常に伴う例が比較的多く認められます。一部の例では遺伝子変異が原因になることが分かっています。

どのような症状がありますか？

発作症状はてんかん性スパズムといい、1～2秒間、頭を下げたり両肩を持ち上げたり四肢を伸ばしたりする動作です。十秒～数十秒の間隔で繰り返すこともあり、1回きりで終わることもあります。生後3ヵ月以内とくに新生児期に出現します。軽い発作ではしゃっくりやおじぎのように見えることもあります。よく見ると異常な運動であることが分かります。ビデオに撮影して医師に示すと診断の参考になります。

しばしば焦点発作を合併します。これは反応が乏しくなる、体の一部や全体がけいれんする、顔色が青くなったり呼吸が不規則になるなど様々な症状を認めることがある発作です。

発達はなかなか進まず重度の遅れを来します。脳形成異常が基礎の疾患にあるときそれに応じた麻痺など認めることもありますが、乳児期早期はしばしば麻痺が分かり難いものです。生後3ヵ月以後にウエスト症候群へ、さらに幼児期にレノックス・ガストー症候群へと、年齢と共に症状がしばしば変容します。

どのような検査が必要ですか？

脳波でサプレッション・バーストという特徴的なパターンを認めます。これは一群の大きいゆっくりした波に様々な脳部位から無規律に棘波という鋭く尖った波形が多数混在した1～3秒の脳波部分（バースト）と、バースト間の活動の乏しいほとんど平らな3～4秒の脳波部分（サプレッション）が交互に出現するパターンで、覚醒時も睡眠時も通してずっと認めることが大田原症候群の特徴であり、これが無ければ大田原症候群とは診断できません。

てんかんの基礎になる疾患として特別な原因がないかどうか検査します。特に重要なのは頭部CT、MRIなどの画像検査で、もし脳形成異常が原因となっていれば、外科治療に直結する可能性があります。

遺伝子変異が原因になっている例も次第に見られています。この病気に関係した遺伝子の検査はまだ一般的ではありません。

どのような治療がおこなわれますか？

まず各種の抗てんかん薬を内服する治療を行います。特効的な種類の薬剤は残念ながらまだなく、色々薬を使ってみても効きにくいことが多いです。他の症候群に変容すれば、それに有効な薬剤を用いることが可能です。

外科治療の対象になるような病変があれば、これを切除あるいは離断することで治療可能な例があります。もし代謝などの検査で特殊な原因が発見され、それに特異的治療法があれば、試みます。

生活上で注意することはありますか？

他のタイプのてんかんと同様に、根気強く規則正しい服薬と、発作などの症状の観察をすることが大切です。また知的・運動発達の遅れに応じてリハビリをしたり、基礎になる疾患のために食物の飲み込みや呼吸に問題があればそのためのケアが必要なことがあります。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病146
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4381>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_065/)

*てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。



かいばこうか ともな ないそくそくとうよう 5. 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん



執筆者 臼井 直敬

どのような病気でしょうか？

発作の焦点が側頭葉の内側にあるてんかんで、海馬という組織に硬化がみられます。海馬硬化は、長く続いた熱性けいれん、頭部の外傷、低酸素による脳症、中枢神経の感染症などが原因となることもあります。何もないこともあり、多くの要因が複雑に関与して生じます。まれですが家族性にみられ、遺伝することもあります。この硬化した海馬を中心に、4～16歳頃（平均10歳頃）をピークとしててんかん発作が発症します。側頭葉の内側部は認知活動にも大切な部位なので、記憶などに影響が生じることもあります。この病気のある人は本邦に5万人くらいいると推定されています。

どのような症状がありますか？

意識を失うてんかん発作が主症状です。意識を失う前に、あるいは単独で、上腹部のこみあげるような不快感、恐怖感、既視感などの症状（前兆）がみられることがしばしばあります。意識を失った段階では、口をモグモグと動かす、その場の状況にそぐわない仕草を示すなどの自動症という症状を示すことがあります。発作後の意識の回復はゆるやかで、もうろうとした意識がはっきりするまで数分かかることもあります。時に全身けいれんに至ることがあります。発作の頻度はさまざまですが、月単位や週単位で生じることも少なくありません。睡眠中に発作がおこる人もあります。

さらに、記憶障害などの認知機能障害や、抑うつ、精神病などの精神医学的障害を伴うこともあります。

どのような検査が必要ですか？

脳波検査で側頭部に異常波を認めます。MRIでは海馬が縮んでいる画像が確認されます。SPECTやPETなどの脳の血流や代謝をみる検査も行われます。脳波所見は発作の起こりやすさのある程度反映しますので、必要に応じて、また定期的に検査を反復することが大切です。なお、手術を考慮する場合には、発作の源が一側の側頭葉内側部にあることを確認する検査が徹底的に行われます。

どのような治療がおこなわれますか？

抗てんかん薬による薬物治療が行われます。発作が消失することもあります。再発すると難治に経過することが少なくありません。一側性の海馬硬化の場合、扁桃体、海馬および海馬傍回を含む側頭葉内側構造を外科的に切除することにより約80%の患者さんで発作は消失します。このため薬物治療に難治の場合は外科治療が奨められます。ただ、両側性の海馬硬化の場合は外科治療が難しく、また、手術により発作が抑制されない場合にもさらなる発作抑制は非常に困難です。

生活上で注意することはありますか？

意識を失う発作では身の回りの危険に対処することができませんので、入浴中の溺水や、料理中の火傷など、日常生活での発作による事故に注意を払う必要があります。意識を失う発作のある方では車の運転をすることはできません。就学や就業上のリスクに関しては、学校や職場の人と具体的に話し合うことが大切です。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病141
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4438>)

参考書籍：三原忠紘著「てんかんの手術の正しい理解」南山堂

* 指定難病141「海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん」の対象となるのは、海馬硬化が両側性の場合、あるいは術後にも発作が残り両側性が疑われる場合です。

* てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。



かんじょう ぼんせんしょくたいしゅうこうぐん 6. 環状20番染色体症候群



執筆者 池田 仁、徳本 健太郎

どのような病気でしょうか？

一对の20番染色体のうち1つの染色体が環状（リング）となっていることが原因です。主症状はてんかん発作です。てんかんの発病は0～24歳で平均6歳です。発作以外に精神面や行動面の問題を伴うことがあります。てんかん発作には薬が効きにくく、外科治療の対象にはなりません。遺伝することはきわめてまれです。身体表面の目立った特徴や奇形もまれです。

どのような症状がありますか？

小学校低学年頃までの発作では、怖がっているような、あるいは驚いたような表情や奇妙な言動・行動を示す発作、手足をこわばらせてつっぱる、ピクつく、バタバタするなどの動きが目立つ発作、全身けいれんなどがみられます。それ以降（10歳頃）になると、ぼんやりして適切な行動や会話ができない状態が数分から数十分続く発作（非けいれん性てんかん重積状態）が主になります。まぶたや口元の軽いピクつきを伴うこともあります。多いと毎日何回も生じることがあります。発作以外の症状として、知的障害や行動障害がみられることがあります。これらはてんかんの発病後から生じ、程度はさまざまです。

どのような検査が必要ですか？

脳波検査ではさまざまなタイプの異常がみられ、この病気を疑うきっかけになります。年齢によっても変化します。MRIやCTなどの画像検査には異常はありません。診断を確定するには、血液を用いた染色体検査が必要です。



どのような治療がおこなわれますか？

抗てんかん薬による薬物治療が行われますが、難治なことが少なくありません。動きの目立つ発作やけいれん発作は成長や薬により15歳頃までに次第に目立たなくなります。一方、ぼんやりして適切な行動や会話ができなくなる長い発作は抑制されにくく、成人になっても持続することが珍しくありません。脳の一部を切除する、あるいは離断する外科治療は無効です。ケトン食治療の効果は明らかではありません。迷走神経刺激療法の有効性についても定まっていません。

生活上で注意することはありますか？

発作は小児期や学童期に出現することが多く、知的面・行動面の問題を伴うことがあります。発作症状がてんかんと認識されずに行動面の問題と解釈されることもあります。精神的な負荷がきっかけで発作が出現する場合にはますます精神的な問題と間違われます。したがって、正しい診断のもと、これらが病気に関連する症状であることを家族や周囲の人達が正しく理解することが大切です。また、発作をできるだけ抑制するための薬物治療は不可欠ですが、薬の種類が多くなりすぎると知的・行動面の問題が悪化することもあります。午前中は発作が少ないといった一定した傾向があることも珍しくなく、大事な用件は調子のいい時間帯に済ませるような工夫もよいでしょう。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病150
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4576>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_066/)

Ring 20 Japan
(<https://www.facebook.com/groups/2962554697388973>)

Ring 20 research & support uk 日本語版
(<https://ring20researchsupport.co.uk/ja/>)

*てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。



けっせつせいこう かしょう 7. 結節性硬化症



執筆者 佐久間 啓

どのような病気でしょうか？

9番染色体 *TSC1* 遺伝子または16番染色体 *TSC2* 遺伝子の異常により生じる神経皮膚症候群です。顔面血管線維腫（にきびに類似した発疹が鼻の周囲に出現）、てんかん、知的障害が主症状ですが、症状は多臓器にわたるので結節性硬化症複合とも呼ばれます。大脳の上皮下巨細胞性星細胞腫、肺リンパ管平滑筋腫症、腎血管筋脂肪腫などの過誤腫（良性腫瘍と奇形の両方の性質を持つ）性病変が多発します。

どのような症状がありますか？

神経の症状としては80%近くの患者さんでてんかんがみられ、乳児早期には頭をカクンとたれるタイプのでんかん（ウエスト症候群または點頭てんかん）、それ以降には意識がなくなり、手足の一部がけいれんするタイプのでんかん（焦点意識減損発作）の頻度が多くみられます。ウエスト症候群（點頭てんかん）で発症する乳児も多く、その場合、ピガバトリン（商品名 サプリル[®]）治療が効きますが、視野障害が生じることもあるので定期的な眼科診察が必要です。上記以外にもいろいろなタイプのでんかん発作が生じ、難治の場合には知的発達も遅れます。また結節性硬化症に伴う行動異常、自閉症/自閉傾向、学習障害、その他の精神神経症状は結節性硬化症関連精神神経障害（TSC-associated neuropsychiatric disorders、TANDs）と呼ばれ、しばしば認められる症状の一つです。幼児期から10歳前後に、脳に上皮下巨細胞性星細胞腫（SEGA）という名の腫瘍ができることがあります。

神経以外には腎臓、皮膚、心臓、歯、肺などにも症状や病変が現れることがあります。

どのような検査が必要ですか？

CTやMRIなどの神経画像検査により脳の皮質結節などの形成異常や腫瘍を評価する必要があります。またてんかんの有無にかかわらず脳波検査が必要です。結節性硬化症の確定診断のために *TSC1* 及び *TSC2* 遺伝子検査が行われますが、原因遺伝子が見つからなくても結節性硬化症でないとは診断できません。

どのような治療がおこなわれますか？

結節性硬化症に伴うてんかんの治療方法は、他のてんかん治療法と基本的に変わりませんが、結節性硬化症の点頭てんかんにはピガバトリンが有効であることが知られています。さまざまな抗てんかん薬を試みてもてんかん発作が極めて治りにくい場合、脳外科手術がてんかん発作抑制に役立つこともあります。現在、mTORC1の抑制剤の1つであるエベロリムス（商品名アフィニートール®）という薬が結節性硬化症の治療薬として承認、使用されています。上衣下巨細胞性星細胞腫、肺リンパ管平滑筋腫症、腎血管筋脂肪腫にはエベロリムス治療が有効で、てんかんの治療薬としても使用可能になりました。

生活上で注意することはありますか？

てんかんを発症した場合はできるだけ速やかに治療を始めることが大切です。知的な遅れや自閉症が現れたら早期から療育を行うことが勧められます。また画像検査などにより腫瘍を定期的にチェックする必要があります。

役に立つ情報

*難病情報センター 指定難病158
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4384>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_06_016/)

TSつばさの会(結節性硬化症の子どもを育てる親の会)
(<http://www.ts-tubasa.com>)

TSC SALON CHUBU
(<https://tscfamily.wixsite.com/tsc-salon-chubu>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



げんきょくせい ひ しつ い けいせい 8. 限局性皮質異形成



執筆者 川合 謙介

どのような病気でしょうか？

母親の胎内で胎児の脳が形作られる段階で何らかの異常が生ずると、生まれてくる子供の脳にはさまざまな奇形が生じます。これは、ごく小さな部分の細胞配列の乱れだけのものから、脳全体の重度の奇形までさまざまです。異常が大腦皮質にある場合を、「大腦皮質形成障害」または「大腦皮質形成異常」と呼びますが、「限局性皮質異形成」は、そのうち大腦皮質の一部に限定して存在する異常です。「限局性皮質形成異常」と呼ばれることもあります。

この病気のある人の正確な数は不明ですが、日本では数千人程度と見積もられています。特にこの病気になりやすい人はわかっておらず、病気の発生原因も不明ですが、最近、限局性皮質異形成の一部は、細胞増殖にかかわる体細胞遺伝子の突然変異によって起こることが明らかになりました。なお、この病気は基本的に遺伝するものではありません。ただし、きわめてまれに家族性に発生することがあります。

どのような症状がありますか？

何も症状を出さないこともあります。しばしばてんかん発作を引き起こします。てんかん発作の症状は、限局性皮質異形成の脳内での場所に依りてさまざまです。限局性皮質異形成によるてんかん発作は抗てんかん薬では抑えられないことが多く、このような場合は「難治性てんかん」「薬剤抵抗性てんかん」と呼ばれます。また、てんかんが乳幼児期に発症すると、さまざまな程度の発達障害をもたらす可能性があります。

どのような検査が必要ですか？

必ず行われる検査は頭部MRI検査です。ほとんどの限局性皮質異形成は、頭部MRI検査で診断できますが、軽度の限局性皮質異形成は頭部MRI検査ではわからないこともあります。厳密に言うと確定診断は、手術で切除した脳標本を顕微鏡で細かく調べることで行われますが、頭部MRI検査の所見が明らかであれば、頭部MRI検査だけで診断されることもあります。なお、てんかんの診断には脳波検査が行われます。

また、てんかんの診断やてんかん発作と限局性皮質異形成との関連を調べるために、さらに詳しい検査が行われることもあります。SPECTやPETなどの核医学検査、長期継続ビデオ脳波検査、脳磁図検査などです。特に手術治療を検討する場合には、手術前にこれらの検査が行われます。

どのような治療がおこなわれますか？

限局性皮質異形成そのものを消滅させる治療法は外科的に切除する以外にはありません。てんかん発作に対しては、抗てんかん薬による治療を行います。抗てんかん薬ではてんかん発作が消失しない場合に、外科的切除手術を行います。限局性皮質異形成やその周囲のてんかん発作の原因となっている異常な脳組織をほぼ完全に切除することができれば、てんかん発作の消失が期待できます。一方、限局性皮質異形成が、運動や言語に関連する重要な脳領域を巻き込んでいる場合や、左右の脳に多発している場合には、後遺症なく手術で完全に切除することは困難です。およそ70%程度の患者さんで、日常生活の支障となるてんかん発作を消失させることができると言われています。

生活上で注意することはありますか？

限局性皮質異形成そのものに対して必要な注意はありません。てんかん発作の発生を少しでも減らすために必要な注意は、ほかの原因によるてんかんと同じです。具体的には、規則正しく抗てんかん薬を服用する、睡眠不足を避ける、過度の疲労を避ける、などです。その他、発熱時や女性の場合には生理の直前や生理中に発作が起こりやすくなるので注意が必要です。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病137
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4456>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



9. 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

じょはすいみんき じぞくせいきょくじょは しめ

せいのうしょう



執筆者 池田 浩子

どのような病気でしょうか？

睡眠時の脳波検査で特徴的な脳波異常をもつ、幼小児期にみられるてんかんです。この脳波異常とともに知的・認知機能の退行や行動面の問題などがみられます。

てんかん発作が初めてみられる年齢は2ヵ月～12歳頃までさまざまですが、4～5歳頃に最も多く出現します。この病気の原因はまだ確定できていません。しかし、一部の患者さんでは遺伝子の異常が最近みつかっています。このてんかんをもっている人の30～60%で画像検査に異常がみられます。また、周産期血管障害、皮質形成異常、多小脳回、水頭症などを伴っていることがあります。

多くの患者さんで、睡眠中に持続する特徴的な脳波異常は思春期頃までになくなります。しかし、一部の患者さんでは、脳波所見が改善した後も発作が残る場合があります。また、発作がなくなり脳波が改善しても、行動障害や知的レベルの低下、言語聴覚障害、運動障害などが残ることがあります。

なお、国際抗てんかん連盟により、睡眠時棘徐波活性化を示すてんかん性脳症と名称変更されています。

どのような症状がありますか？

けいれんや意識が障害される発作など、いろいろなタイプのてんかん発作がみられます。また、学習面での低下や言葉の障害、発達障害を含む行動変化、運動障害など、程度はさまざまですが生じてきます。



どのような検査が必要ですか？

覚醒時に加え睡眠時の脳波検査や背景疾患を見つけるための画像検査が必要です。

どのような治療がおこなわれますか？

抗てんかん薬を使用します。抗てんかん薬以外にもステロイド療法や食事療法が有効であったという報告があります。各種治療に関わらず神経心理学的な遅れが進むあるいは停滞し、てんかん発作の原因となる大脳の病変がみられる場合には外科的治療が有効なこともあります。運動・高次脳機能の障害に対しては、リハビリテーションが役に立つ場合があります。

生活上で注意することはありますか？

発作症状だけではなく、発達や運動・高次脳機能についても注意して経過をみていくことが必要です。知的面・行動面の問題に関しては、学校関係者や周囲の方にも病気を理解してもらい、障害特性に応じた対応が必要になることがあります。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病154
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4654>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_069/)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



10. 神経細胞移動異常症



執筆者 加藤 光広

どのような病気でしょうか？

脳がつくられ正しくはたらくには、①細胞が増えて、②正しい場所に移動し、③ほかの細胞と正しくつながることがたいせつです。神経細胞移動異常症は、②正しい場所に移動することができなくなる病気です。そのために脳のかたちがうまくつくれず、さまざまな神経症状があらわれます。神経細胞移動異常症は、脳のかたちによって、無脳回と厚脳回の古典型滑脳症、異所性灰白質、丸石様異形成に分類されるほか、神経細胞移動後の発生異常に分類されている多小脳回、裂脳症が含まれます。異所性灰白質は、細胞のかたまりがつくられる場所によって、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ます。古典型滑脳症、異所性灰白質、丸石様異形成の多くは遺伝子変異が原因です。多小脳回はサイトメガロウイルスの胎内感染など、遺伝と環境のさまざまな原因で起こります。裂脳症は梗塞や出血などの血管障害が原因と考えられてきましたが、最近、血管が生まれつき弱くなる原因遺伝子が判っています。

どのような症状がありますか？

てんかん発作や、知的障害、運動障害などの神経症状が主体です。てんかん発作のタイプや頻度、知的障害と運動障害の頻度と重症度は、神経細胞移動異常症の種類によって異なります。古典型滑脳症では乳児期にてんかん性スパズムを認めることが多いです。また、焦点発作、強直発作、非定型欠神、脱力発作など複数の発作を示します。運動障害は筋緊張が低下し、からだがかやわらかくなることが多いです。異所性灰白質の症状は古典型滑脳症よりも比較的軽度です。皮質下帯状異所性灰白質ではてんかん発作と知的障害が主体で、運動障害はまれです。皮質下帯状異所性灰白質のてんかん発作は幼児期から学童期に発症し、焦点発作と全般発作が同じくらいの頻度で見られます。古典型滑脳症と異なり、てんかん性スパズムは少ないです。脳室周囲結節状異所性灰白質では知的障害を伴わず、てんかん発作のみかまったく症状がないこともあります。丸石様異形成は日本では先天性筋ジストロフィー（福山型）をともなっていることが多く、筋力が弱くなっています。

どのような検査が必要ですか？

頭のMRI検査をおこないます。脳の形成異常が生まれてから悪化することはないので、基本的にはくりかえし撮影する必要はありません。てんかん発作の併発が多いので、発作がなくても一度は脳波検査をおこなった方が良いでしょう。古典型滑脳症や丸石様異形成の脳波では、眠ったときにあらわれる紡錘波（スピンドル）に似た大きくて速い波が広い範囲に認められます。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかんに対する薬物治療、発達障害に対する療育、原因に対する遺伝相談がおこなわれます。先天性筋ジストロフィーの併発例や一部の特殊なケースを除き、基本的には非進行性です。ミラー・ディーカー症候群やウオーカー・ワールブルグ症候群、外性器異常を伴うX連鎖性滑脳症などの重症例では呼吸や栄養などの全身管理がたいせつです。

生活上で注意することはありますか？

てんかん発作は難治であることが多く、くすりが多剤多量になりやすいです。過剰な抗てんかん薬による治療は日中の眠気による活動低下と、唾液分泌、気管支分泌液の増加による呼吸の悪化によって、日常生活に影響を与えます。発作とうまくつきあい、生活の質を下げないことにも気を配りましょう。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病138
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4396>)

小児慢性特定疾病情報センター 神経・筋疾患 3脳形成障害
(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/11/神経・筋疾患>)

滑脳症親の会
(http://www5e.biglobe.ne.jp/~kasha_1/)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



11. 進行性ミオクローヌスてんかん

しんこうせい



執筆者 池田 昭夫

どのような病気でしょうか？

原因は遺伝性などで、脳細胞の特定の領域に慢性的に非可逆的に異常をきたし、その真の原因がわからない場合が多くあります。小児で発症するもの、思春期発症が主体ですが、成人となってから発症するものもあり、疾患としては多彩です。共通点は、進行性の経過をとり、ミオクローヌスを主体として、てんかん発作をきたす慢性的の脳の病気で、これをまとめて、進行性ミオクローヌスてんかんと総称しています（注参照）。そのうちの遺伝性の一部では、原因となる遺伝子異常が解明されたものもありますが、それは進行性ミオクローヌスてんかん全体のまだごく一部です。

どのような症状がありますか？

1) ミオクローヌス（急に体の一部、手指、手足、顔面、まぶたなどが、ピクツとして、あたかも電気に打たれたように一瞬だけ起こる）が出てきて、体のバランスを取りにくい、手指がピクピクしてうまく作業ができない、歩きにくい、など、日常の動作が困難になることがあります。2) それが強くなって全身けいれん発作が起こる場合があります。3) 運動する時にバランスが悪くなってふらつき、呂律が回りにくい、という小脳の症状。4) 物忘れや認知症の症状、精神的な症状が出る場合もあります。これらの症状が徐々に進む場合が多いですが、原因、各個人によりその程度は様々です。上記の4項目の症状のうち、1、2）はてんかん発作の一部ですが、3）、4）は発作以外の症状に相当します。

どのような検査が必要ですか？

初発の症状は、全身けいれん発作、あるいは全身の一部のミオクローヌスで起こることがありますが、後者では意識障害はきたしませんので、最初は見過ごされている場合もあります。それ以外に、歩行時のふらつきや、物忘れや認知症の症状、精神的な症状が出現する場合があります。発作で受診された場合は、脳波検査、血液検査、頭部MRI検査がなされて、病状の程度が評価されます。発作以外の症状の場合も、脳波検査、血液検査、頭部MRI検査は基本的になされます。全体像から、進行性ミオクローヌスてんかんが疑われると、誘発電位、特に体性感覚誘発電位の検査で、多くの場合に巨大な反応が出ることが診断として重要です。その後、進行性ミオクローヌスてんかんに属する多くの疾患のなかから原因疾患を一つに診断確定するために、それに応じた各種の特殊な検査（血液を採取しての遺伝子検査、皮膚の腸管粘膜などからの生検検査など）があります。神経心理検査（記銘力、知的能力など）も必要に応じ

て行われます。

本疾患の症状に対して、てんかん発作やミオクローヌスを軽くするあるいは消失させる薬剤を継続して使用します。その場合は、脳波でてんかん発作の脳波異常の推移(1年に1回程度)、血液検査で投与薬剤の効果をを知るための血中濃度測定と副作用検査(1年に数回程度)を定期的に行います。数年に1回は、頭部MRI検査で脳の萎縮などの変化がないかを確認します。さらに必要に応じて、頭部脳血流SPECT検査、ブドウ糖の頭部PET検査も行う場合があります。

生活上で注意することはありますか？

長期的な見方で病気を理解して病気とうまく付き合っていくことが肝要です。そのためには、各患者さんの病状に応じて、1) 発作による事故(転倒での外傷、発作の重積などでの呼吸不全、心不全、入浴中の事故など)を避ける方策が必要です。2) 発作以外の症状での事故(ふらつきによる転倒外傷など)も未然に防げるように、保護帽や見守りなどが有効です。発作に関しては、過労、睡眠不足、怠薬などは、発作が悪化する重要な原因ですので、無理がない日常生活を心がけてください。医師と看護師などは、最大限の努力をして症状などが軽くなり日常生活がより良く過ごせるように努力します。発作以外の症状としての、ふらつき、呂律が回りにくい、物忘れや認知症などに対する積極的なリハビリは、長期間でみると病状の進行抑制に明らかに効果がありますので、無理なく継続してください。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病309 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5425>)

小児慢性特定疾病情報センター

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/11/神経・筋疾患>)

小児期発症の進行性ミオクローヌスてんかんは、今までに既に小児慢性特定疾病のうち、先天性代謝異常、神経・筋疾患のなかで認められていました。指定難病の拡充により、平成29年より、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進行性ミオクローヌスてんかんの中核疾患であるウンフェルリヒト・ルトンボルク病とラフォラ病、および成人以降に発症するタイプの良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん(BAFME)の3疾患が指定難病として認められました。この3疾患の原因遺伝子の異常は解明されていて、前2者の遺伝子検査は、令和2年から保険適応となりました。

注) 進行性ミオクローヌスてんかんの原因となる疾患には、日本では多い順に、歯状核赤核淡蒼球リ体萎縮症、良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん、ウンフェルリヒト・ルトンボルク病、ミトコンドリア病、ラフォラ病、ゴーシェ病、神経セロイドリポフスチン症、シアリドーシスやGM2ガングリオシドーシスなどのライソゾーム病、などが挙げられます。(平成23年度精神・神経疾患研究開発費「てんかんの診断と治療に関する戦略的医療についての研究」(渡辺班)の分担 研究課題「神経内科領域のてんかん疾患へのアプローチ:本邦におけるミオクローヌスてんかんの全国調査」(池田昭夫)の結果から)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



12. スタージ・ウェーバー症候群

しょうこうぐん



執筆者 菅野 秀宣、川上 民裕

どのような病気でしょうか？

脳の表面を細かな血管が覆う軟膜血管腫と顔面の痣であるポートワイン斑、眼圧の上昇を特徴とする生まれつきの病気です。てんかん、発達障害、運動麻痺、視力障害などが問題になります。50,000～100,000出生に1人の発症であり、日本では1年間に10～20人の発症があると考えられています。

遺伝子異常が報告されましたが、まだ確定的なものではなく、正確な発生要因は分かっていません。遺伝する病気ではありません。

どのような症状がありますか？

- 神経症状：てんかん発作や運動麻痺、片頭痛が問題になります。てんかん発作は、手足のピクつきやけいれんのように目立つ症状のみでなく、動作が止まり、ぼーっとしているなど分かりづらいものも含まれるので、注意深い観察が必要です。また、一旦発作が起こるとなかなか止まらなくなる重積を起こすこともあります。脳の循環不全とてんかんによって発達が遅れてしまうことが大きな問題です。片頭痛を生じることもあります。成人では頭痛をはっきりと訴えますが、小児の場合には機嫌が悪かったり、嘔吐をしたりのみで、頭痛が分かりづらいこともあります。
- 眼症状：小児においても眼圧が上がリ、視力、視野障害がでることがあります。見えづらさや眼球の大きさに左右差があるような際には小児眼科医の診察が必要です。
- 顔面ポートワイン斑：顔面に赤～赤紫色の痣が生まれつきあります。母斑の場所はやや腫れていることがありますが、皮膚の感覚が悪くなる等の機能的な問題はありません。

どのような検査が必要ですか？

- 神経症状：MRIや脳波検査が行われます。脳波検査は発作症候を確認するためにビデオ脳波同時記録を行うこともあります。その他、小児に対しては発達検査や知能検査、成人には記憶力検査などをします。脳のブドウ糖代謝をみるPET検査もてんかんの程度を把握するのに有効です。
- 眼症状：眼底検査、視力視野検査、眼圧測定などが必要です。小児の患者さんが多いため、鎮静をしての検査をする事があります。

どのような治療がおこなわれますか？

- 神経症状：てんかんに対しては、まず抗てんかん薬による治療が行われます。抗てんかん薬により発作が良くなる例は約半数です。内服治療をしても発作が抑制されない場合は、発作抑制と発達促進を目的に脳外科手術を考えます。手術は軟膜毛細血管奇形に覆われた脳の摘出もしくは離断（正常脳から切り離す手術）するものです。頭蓋内軟膜毛細血管奇形の範囲が広い例では脳外科手術を行うことが多くなる傾向にあります。治療法に係わらず発作が抑制されることで発達が促されると考えられています。
- 緑内障：まず眼圧を下げる点眼薬を用います。点眼薬による治療で効果が乏しいときには、手術治療を行うこともあります。小児期より眼圧の上昇を来してしまう場合は、点眼治療や手術治療を行っても徐々に進行していくことが多く、継続した多角的な治療が必要です。
- 顔面ポートワイン斑：レーザー治療が行われる事が多く、数回にわたるレーザー治療で改善が期待されます。

生活上で注意することはありますか？

発達障害を最小限にすることが治療の目標です。そのためにはてんかん発作を抑制することが必要です。てんかん発作は重積になる事もあるため、なかなか発作が止まらないときには専門医療機関へ相談をした方が良いでしょう。

緑内障がある患者さんでは、ゆっくりと進行することもあるので、目の見えづらさの訴えがなくとも眼科医による診察をしてもらった方が良いでしょう。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病157
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4307>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_06_020/)

ステージウェバー家族の会
(<http://sturge-weber.jp/top.html>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



13. 早期ミオクローニー脳症



執筆者 齋藤 貴志

どのような病気でしょうか？

生後3か月以内（ほとんど1か月以内、特に1週間以内）に発症する重いてんかん性脳症（てんかんのため知能障害や行動障害が起る状態）で、まぶた、顔、手足などの不規則で部分的な、ばらばらのピクピクした動き（erratic myoclonus：不規則なミオクローヌス）ではじまり、自動症（あちこちが勝手に動く）、呼吸を止める、顔が赤くなることなどを伴ういろいろな焦点発作が現れます。

脳波が特徴的で、脳全体に出現する発作波とほとんど平らになることを繰り返すサプレッション・バーストという形がみられます。これは、睡眠時によりはっきりし、睡眠時にしか見られないこともあります。発作は極めて難治で頻発し、抗てんかん薬やACTH療法、ケトン食では止まらず、てんかん外科手術の対象にも当てはまりません。発作の経過、発達の経過ともに極めて不良です。非常にまれな病気で、岡山県全体の調査では、13歳以下のてんかんの患者さんの1,000人に1～1.7人と報告されています。

どのような原因で起こるのでしょうか？

原因は不明です。欧米では非ケトン性高グリシン血症などの先天性代謝異常症が多いとされますが、わが国では少なく、脳形成異常などの脳の形態的異常を伴うものが多く見られます。ただ、脳形成異常も含めて、半数以上に別の病気（基礎疾患）または合併症が認められます。

いくつかの遺伝子の異常が原因として見つかっていますが、極めてまれで、それぞれ世界でも数人のみです。

どのような症状がありますか？

上記のようですが、不規則なミオクローヌスは初発時にはなく、後で出現する例もあります。まれに全身をピクピクさせるミオクローヌス、後には体を固く突っ張る強直発作、一瞬びくんと動く発作（スパズム）もあります。

知的発達・運動発達は発症前から遅れがみられ、てんかん発症後は発達は停止あるいは退行し、重症心身障害となります。

どのような検査が必要ですか？

脳波でサプレッション・バーストというパターンを示すことが特徴とされています。このパターンは睡眠時に顕著になり、睡眠時のみにみられることもあります。数ヵ月～数年持続し、非典型的なヒブスアリスミア（ウエスト症候群の脳波）に変容することがありますが、サプレッション・バーストに戻ります。まれに初発時にサプレッション・バーストがなく、後で出現することがあります。

代謝異常症や脳形成異常を伴うことが多いので、先天代謝異常症の検査と頭部MRIの検査が必要です。

どのような治療がおこなわれますか？

通常の抗てんかん薬、ACTH療法、ケトン食、免疫グロブリン静注の効果は乏しいと言われています。臭化カリウムとフェノバルビタールとの併用で初期には11例中10例で消失～有効だったが効果が持続しない、という報告があります。先天性代謝異常症が原因の場合、その疾患の治療を行います。

どういう経過をたどり、どのような注意が必要でしょうか？

重度の運動障害、知的障害を伴います。経管栄養など日常生活での介助やリハビリテーションが必要になります。呼吸障害を伴い、肺炎などの気道感染にかかりやすくなることもありますので、基礎疾患、合併症への対応が重要です。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病147
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4705>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_070/)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



しょうこうぐん 14. ドラベ症候群



執筆者 今井 克美

どのような病気でしょうか？

それまで健康であった赤ちゃんが、通常1歳までにけいれんで発症し、その後もけいれんを繰り返す病気です。けいれんは発熱や入浴で誘発されやすく、5分以上続くことも少なくありません。1歳を過ぎるとその他のてんかん発作を合併することもあり、てんかん発作治療薬はあまり効果なく、次第に発達が伸び悩みます。

ナトリウムチャンネルSCN1Aの遺伝子異常を8割弱の患者さんが有しますが、残りの患者さんの原因は今のところ不明です。日本全国で3,000人いると見積もられていますが、もう少し多いと考えられます。

どのような症状がありますか？

- 1) てんかん発作：全身あるいは半身のけいれんを繰り返し、発熱や入浴などの体温上昇で引き起こされやすく、無熱性に誘因なしで起こることもあります。5分以上続くけいれん重積も多く、しばしば抗けいれん剤の口腔内投与や注射を必要とします。数秒間ぼんやりする欠神発作や、覚醒中に一瞬四肢がピクつくミオクロニー発作が、1～3歳頃から現れる場合があります。模様や点滅する光を見ることで欠神発作やミオクロニー発作が誘発されたり、これらの発作から全身けいれんへと移行する場合があります。
- 2) 精神運動発達遅滞：1歳まではほぼ正常発達ですが、その後に発達が伸び悩み、学童期には重度から境界域まで様々な知的障がいを有することが多いです。けいれん重積などをきっかけに脳症を起こすまれな場合を除くと、発達が後戻りする退行は少ないです。
- 3) 運動機能：歩行獲得が遅れたり、歩行可能になってもふらつきが持続することが多く、成人期以降に歩行障害が悪化します。手先はあまり器用ではありません。
- 4) 行動特性：多動、衝動性、集中力不足など自閉スペクトラム症の症状を伴うことが多いとされています。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかん治療薬では、バルプロ酸、臭化物、クロバザム、フェンフルラミン、スチリペントール、トピラマートなどから2～3種類を組み合わせる使用することが多く、小児期にはフェニトイン、カルバマゼピン、ラモトリギンの使用を避けることが多いです。発作型が複数の場合は多剤併用になりがちですが、できるだけ少ない種類の薬に絞り込んで薬の副作用を最小限にすることが望ましいです。ケトン食などの低糖質、高脂質食が有効な場合があります。脳外科手術は一般に行われませんが、迷走神経刺激療法の有効例の報告が少ないながらもあります。

生活上で注意することはありますか？

以下のような工夫でけいれんを減らせる場合があります。

- 1) 入浴によるけいれん誘発がある場合は、湯温を下げる、湯舟に浸かる時間を短くする、シャワー浴にする。
- 2) 発熱時は、早めにジアゼパム坐剤を使用する。
- 3) 光の点滅や模様の凝視でミオクロニー発作やけいれんが誘発される際は、視野を遮ったり顔を背けさせる。

多動、衝動性に加えて運動失調もあるので、発作以外にも転倒、受傷の危険性があり、普段から注意が必要です。突然のけいれんで倒れる場合は、頭部保護帽の着用が安全ですが、熱がこもるというデメリットもあります。夏の暑さでけいれんが誘発される場合には保冷剤を収納できる衣服の着用が役に立つ場合があります。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病140
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4744>)

小児慢性特定疾病情報センター 乳児重症ミオクロニーてんかん
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_061/)

てんかん発作の程度により精神保健福祉手帳、知的障がい程度により療育手帳、運動機能障がい程度により身体障害者手帳の対象となります。ドラベ症候群患者家族会 (<https://dravetsyndromejp.org>) などの患者会が活動中です。

*てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。



かんれんしょうこうぐん 15. PCDH19関連症候群



執筆者 日暮 憲道

どのような病気でしょうか？

PCDH19（プロトカドヘリン19）という遺伝子に異常が起こることによって、女の子にてんかんや認知・行動・精神面の異常が起こる病気です。男の子ではこの遺伝子に異常があっても通常は発病しませんが、胎生期に体の細胞の一部にのみこの遺伝子の異常が起こる「体細胞モザイク」と呼ばれる状態になった場合は発病する可能性があることが報告されています。

患者さんの頻度は正確にはわかっていません。国内では現在約40名が診断されていますが、実際はずっと多いと予測されています。また、米国では乳幼児期にてんかんを発症した女の子の10人に1人はこの病気であると推測されています。

国際抗てんかん連盟が2022年に発表した新しいてんかん症候群の分類では、PCDH19群発てんかんと呼ばれることになりました。

どのような症状がありますか？

てんかんは生後数ヶ月から2歳頃までに始まることが多く、一旦発作が出ると同じ日に何度もそれを繰り返す「発作群発」を起こすことが特徴です。発作が止まらなくなる「発作重積」を起こすこともあります。発作群発は熱や体調不良をきっかけに始まることが多いですが、誘因がないこともしばしばあります。また、発作群発が始まると数日程で落ち着くことから数週間以上続くこともあり、治療の効きもまちまちです。しかし一旦落ち着くと、次の群発まで発作はほとんどなく、発作消失期間が数ヶ月から数年と長期に及ぶこともよくあります。発作中の症状は全身のけいれんの他、手足をバタバタさせたり、怖がったり、反応がなくなり顔色が悪くなったり、口をベチャベチャさせたりなど、患者さんによって様々です。

てんかん以外に全く症状のない方もいらっしゃいますが、しばしば知的発達に遅れがでたり（認知機能障害、軽度から中度が多い）、人とのコミュニケーションの苦手さやこだわりの強さが目立ってきたり（自閉症状）、落ち着きがない、がまんできない、人に手が出てしまうなどの傾向がみられたり（多動性・衝動性・攻撃性）します。その他にも様々な精神症状（強迫症状、不安、うつなど）を起こすことがあります。ただし、この病気は症状や重症度が患者さんによって大きく異なります。てんかん発作や認知・行動・精神面にほとんど問題にならない軽症の方も少なくないと考えられています。

この病気の遺伝性について

この病気の遺伝性については次のように考えられています。①両親にPCDH19遺伝子の異常がない場合：娘にこの遺伝子の異常が突然起こってしまう（突然変異）と発病します。これが最も多いパターンで、次子が発病する可能性は低いと考えられます。②父にこの遺伝子の異常があった場合：父は健康ですが、娘には遺伝子異常が確実に遺伝され、発病する可能性は極めて高くなります。③母にこの遺伝子の異常があった場合：軽症で気付かれていないことも多いですが、母は通常発病しています。娘には1/2の確率でその遺伝子異常が遺伝され、遺伝された場合は発病する可能性が極めて高くなります。

どのような治療がおこなわれますか？

現在、この病気を根本的に治す方法はありません。てんかんに対しては症状に合わせて抗てんかん薬の投与を行います。有効な治療薬はわかっていません。また、発作が激しいときは入院して、発作を抑える注射が必要なこともあります。てんかん発作は幼少期に最も高頻度で起こりますが、小学校に入ってから徐々に減少し、思春期を過ぎた頃（10歳台以降）に消失する傾向があると確認されています。ただし、成長してもてんかんが続いている場合もあり、またてんかん発作が消失しても前述したてんかん以外の症状の程度によっては、長期的支援が必要となります。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病152
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4642>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_071/)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



へんそくきょのうしょう 16. 片側巨脳症



執筆者 齋藤 貴志

どのような病気でしょうか？

生まれつきの脳の形成異常で、片側の大腦半球が、前頭葉、側頭葉、頭頂葉、後頭葉の2つ以上にわたって反対側よりも大きい状態のことであり、難治てんかん、重度知的障害、不全片麻痺を示します。片側巨脳症だけの弧発性、神経皮膚症候群などの基礎疾患を伴う症候性、患側の脳幹と小脳の肥大も伴う全片側巨脳症の3型があります。

小児てんかんの1,000例に1~3例、あるいは皮質形成異常の14%という報告があります。弧発性と症候性が約半数ずつを占め、全片側巨脳症は弧発性、症候性いずれでもあり得ますが、まれです。

どのような原因で起こるのでしょうか？

脳できあがる過程で、神経細胞の元になる細胞が異常に増えたり、誤って大きくなるためと考えられています。顕微鏡レベルでは、大腦皮質の構造の乱れや細胞の異常が認められます。

- 1) 弧発性：原因ははっきりしないことが多いですが、てんかん外科手術を受けた患者さんの病変組織に、細胞の増殖などに関わる遺伝子の変異が見つかることがあります。
- 2) 症候性：神経皮膚症候群（皮膚に白斑などの異常があっててんかんや知的障害を伴う疾患）に高率に合併し、表皮母斑症候群、伊藤白斑に高率で、色素失調症、クリッペル・トレンネーウェーバー症候群、プロテウス症候群、結節性硬化症、神経線維腫症Ⅰ型に合併することがあります。

どのような症状がありますか？

- 1) てんかん：生後すぐ~1歳前後に発症し、巨脳症と反対側の片側性強直発作や、左右差の目立たない全身性強直発作がみられ、発作が頻発することもあります。大田原症候群、ウエスト症候群を示すことが少なくありません。発作が軽いか、まれには発作がない場合もあります。
- 2) てんかん以外の症状：大頭は胎児期から出生時までには指摘されることが多く、皮膚の異常、顔面脂肪腫、片側肥大は生下時に気がつかれます。運動発達や知的発達の遅れは首がすわ

る3~4ヵ月まで顕在化しないこともあります。半側視野欠損は固視、追視の獲得以前は気がつかれません。乳児期以降に巨脳症の反対側に（左の巨脳症ならば右側に）不全麻痺が出現してきます。

- 3) MRI所見：片側の大脳半球が大きくなるほか、浅い脳溝、厚脳回、多小脳回、皮質肥厚、髄鞘化の促進または遅延、本来ないところに神経細胞の集団が存在する異所性灰白質、などがみられます。

症候性片側巨脳症ではその基礎疾患に伴う症状、合併症を示します。

どのような検査が必要ですか？

診断は頭部MRIなどの画像診断で行います。脳波では、巨脳症のある側を中心に異常が認められます。胎児期にエコーで見つかることもあります。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかん発作は、抗てんかん薬への反応が乏しいことが多く、難治に経過することが多いと言われています。一時的に発作がない時期があっても、その後再発することがよく見られます。発作が難治と考えられる場合には、てんかん外科手術、特に大脳半球離断術をなるべく早期に行うことが望まれます。このため、診断がついたら、てんかん外科手術が可能な医療機関で治療方針を相談することが必要です。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病136
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4783>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_03_013/)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



17. 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群

へんそくけいれん

へんまひ

しょうこうぐん



執筆者 菊池 健二郎、浜野 晋一郎

どのような病気でしょうか？

正常発達の乳幼児が発熱に伴い痙攣を発症し、急性脳症・脳炎様の症状で片麻痺を呈した数年後にてんかんを発症する症候群です。初期は急性脳症・脳炎とその後遺症と診断され、その後てんかんを発症して本症候群と診断されます。片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群は病名の通りの症状が順に出現し、長い臨床経過を経て総合的に診断されるもので、特別な検査により診断が確定できるものではありません。麻痺がほとんど回復する例、重度知的障害の合併例、外科治療の適応となる難治発作を呈する例など、この病気の経過は様々です。

どのような症状がありますか？

多くは発熱を契機に、痙攣が出現し長時間持続します。この時の痙攣は左半身だけ、右半身だけ等の片側性、もしくは全身性だけれども片側優位のことが多いです。その後、痙攣が強かった片側の手足の動きが悪い、すなわち片麻痺が明らかになります。さらに傷害を受けた脳の部位、程度に応じて知的障害、言語障害等が見られます。この時点では、通常は急性脳症・脳炎（とその後遺症）と診断されています。この後、数ヵ月から数年の間に、発熱等の誘因なくてんかん発作が発症します。てんかん発作はほとんどが焦点性発作です。片麻痺の程度も様々で、ほとんど麻痺に気付かれない程度に回復する例もありますが、重度の知的障害を合併したり難治の発作を繰り返す等、この病気の経過は様々で一定の傾向はありません。

どのような検査が必要ですか？

急性期には脳の形態をみる頭部CT、MRI等の検査が必要で、手足の麻痺の反対側大脳半球がむくんだ状態（浮腫）を示し、その後の経過観察で萎縮が明らかとなります。脳血流SPECT、MR angiography では、急性期には病変側大脳半球の血流増加を認め、その後同部位の血流は低下します。脳波では病変側大脳半球に優位な鋭波を混じる多型性に富んだ1.5～3Hz高振幅徐波が持続します。その後の脳波では、同部位の活動性低下を反映し、電位は低振幅となり出現すべき正常波形が見られなくなります。慢性期にはてんかん性異常波が出現します。

どのような治療がおこなわれますか？

急性期には急性脳症・脳炎と同じ治療が行われます。例えば、けいれん性てんかん重積状態に対しては、ベンゾジアゼピン系薬剤等の静注用抗てんかん薬か麻酔薬の投与が行われ、重症例では人工呼吸管理が行われることもあります。その他、脳圧降下薬、副腎皮質ステロイド、抗ウイルス薬等の様々な対症療法が行われます。片麻痺が明らかになって以降は、障害に応じたリハビリテーションが行われます。慢性期のてんかんに対しては、発作型に応じて抗てんかん薬の内服治療が行われます。薬剤抵抗性で難治の場合は、大脳半球離断術、脳梁（のうりょう）離断術、迷走神経刺激療法を含む外科的治療が試みられます。

生活上で注意することはありますか？

基本的には一般的なてんかんに対する注意と同様で、てんかん発作に伴う転倒、外傷、事故への対策をとる必要があります。片麻痺を合併しているため、転倒と外傷の危険はより高くなります。てんかん発作の誘因が明らかな場合はそれらを避けることも重要です。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病149
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4408>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



18. ミオクロニー欠神^{けっしん}てんかん



執筆者 池田 浩子

どのような病気でしょうか？

ミオクロニー欠神発作というてんかん発作が主としてみられるてんかんです。てんかんの発病は生後11ヵ月～12歳6ヵ月で、平均7歳です。ほとんどの場合、背景疾患はありませんが、早産、周産期障害、14番染色体長腕部分トリソミー、12番染色体短腕トリソミー、アンジェルマン症候群、15番染色体逆位重複などをもっている患者さんにこのてんかんが合併していたという報告があります。また、いくつかの遺伝子異常の報告もありますが、疾患特異的なものではなく、全ての患者さんに共通する原因は明らかになっていません。

どのような症状がありますか？

肩や上肢に強い律動的なピクつきが目立つミオクロニー欠神発作というてんかん発作を認めます。ピクつきを繰り返すにつれて、次第に腕が上がっていきます。発作中はさまざまな程度に意識が障害されます。発作は10～60秒ほど持続し、頻度は日に数回からしばしば数十回におよびます。その他、全身けいれんを伴うこともあります。

ミオクロニー欠神発作は、本症候群を提唱したタシナリらの報告では、経過のなかで37.5%の方で消失していました。特に全身けいれんをもっている方は、もっていない方と比べると発作が止まりにくく、重症度も高いという報告があります。全身状態や知的障がいレベルは背景疾患によっても異なります。

どのような検査が必要ですか？

ミオクロニー欠神発作に特有の異常を検出するための脳波検査が必要です。CTやMRIなどの画像検査では局所性の異常は認められません。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかん発作に対して抗てんかん薬を使います。バルプロ酸あるいはエトスクシミドなどを組み合わせて内服します。その他の抗てんかん薬も有用であったという報告があります。

生活上で注意することはありますか？

規則正しい服薬と規則正しい日常生活をこころがけましょう。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病142
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4597>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_073/)

*てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。



19. ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

だつりょくほっ さ ともな



執筆者 伊藤 進、小国 弘量

どのような病気でしょうか？

幼児期に好発する薬剤抵抗性てんかんのひとつで、最初に報告したドーゼ（Doose）博士にちなんで別名「ドーゼ症候群」とも呼ばれます。正常に発育していた2～5歳の小児が、突然全身のけいれんを起こし、その後、数ヵ月以内にミオクロニー脱力発作が起きるのが一般的です。当初は、抗てんかん薬治療に効果が乏しく、発作が毎日生じ、難治です。レノックス・ガストー症候群との異同が問題となることがありますが、表1のような違いがあります。長期的には約50～80%の患者さんで、てんかん発作は軽快します。経過途中に睡眠時の強直発作を合併してくる場合は発作、知的予後がよくないといわれています。原因に関してはまだ不明ですが脳のけいれん性素因（ひきつけやすい体質）の存在が重要であろうとされています。13歳以下の全小児てんかんの0.08%とする報告もありまれなてんかんのタイプです。本邦では少なくとも約100人以上の患者さんがいると推測されます。

どのような症状がありますか？

ミオクロニー脱力発作（一瞬、四肢、上半身をピクツとして前方に転倒し、机の上に顔をぶつけたり、突然、ストンと尻餅をついたりする発作）を繰り返します。患者さんは発作直後に立ち上がったたり、泣いたりすぐ回復するのが特徴です。多い場合には毎日数十回、前に倒れたり、後ろへひっくり返ったりするので外傷が絶えません。その他に数十秒から数時間「ぼーっ」とする非定型欠神発作や全身のけいれん発作などを合併します。

どのような検査が必要ですか？

頭部MRI検査、CT検査、脳波検査、時に先天代謝異常症検査が必要ですが、異常がでるのは脳波検査のみです。脳波で覚醒時に頭頂部優位のθ波という遅い波が出たり、頭部全体から全般性棘徐波複合というてんかん波が頻回にでるのが特徴的とされています。

どのような治療がおこなわれますか？

バルプロ酸やエトスクシמיד、レベチラセタムなどの抗てんかん薬が併用使用されます。薬物治療で改善しない場合には食事療法（ケトン食治療）を考慮します。

生活上で注意することはありますか？

発作により転倒することが多いので、頭部や顔面の外傷に気を付ける必要があります。転倒を繰り返す場合には、保護帽や手足のプロテクターで外傷予防するようにしましょう。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病143
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4417>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_074/)

表1. ミオクロニー脱力発作を伴うてんかんとレノックス・ガストー症候群との差異

	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	レノックス・ガストー症候群
発作の初発年齢	幼児期	幼児期から学童期
発作前の発達	正常	正常から遅れがある
主たる発作の形	ミオクロニー脱力発作 非定型欠神発作 全般性強直間代発作	強直発作 非定型欠神発作
脳波	広汎性2~3Hz棘徐波	広汎性遅 (<2.5Hz) 棘徐波 ラビッドリズム
発作予後	50~80%で軽快	良くない

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



20. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん



執筆者 齋藤 貴志

どのような病気でしょうか？

けいれん発症までの発達が正常な生後6ヵ月未満（ほとんどは3ヵ月以内）の乳児におこるてんかん性脳症（頻発するてんかん発作や発作波のため知能障害や行動障害が起る状態）で、発作中に脳波の焦点（発作の出所）が反対側または同じ側の離れた部分に移動し、いろいろな焦点発作症状を示し、後にあちこちからの発作がほぼ連続するようになります。発作の抑制が難しいことが多い、難治なてんかんです。

きわめてまれな病気で、英国の全国調査では、年間発症率は出生100万人に2.6～5.5人、有病率は小児の100万人に1.1人という報告があります。男女差はありません。

どのような原因で起こるのでしょうか？

かつては原因不明とされましたが、近年、遺伝子異常が次々に発見されています。最も頻度が高いのはKCNJ7遺伝子の異常です。兄弟姉妹の中でこのてんかんを発症する例も報告されています。

どのような症状がありますか？

手足を小刻みにピクピクさせる、つっぱる、ガクガクさせる、まぶたや眼、口をピクピクさせる、眼や頭を片方に向けるなどの体の一部の運動症状のほか、動作が止まる、ぼんやりあるいは意識レベルが低下する、よだれが出るなどの症状がみられます。ほかには全身に広がってかくさせる発作もあります。ほとんどの例でははじめからから2種類以上の発作を示します。はじめは呼吸を止める、顔色が青くなる・赤くなる、唇が紫などの症状が目立つことがあり、特に呼吸を止める発作は発症初期から半数で認められ、経過中には3/4で認められます。発作はだんだん頻繁になり、できていたことができなくなる退行が起こります。

どのような検査が必要ですか？

診断には、発作時脳波が不可欠です。発作中に脳波異常が反対側の脳半球または同じ側の離れた部分に移動するのが診断の決め手です。頭部MRIでははじめは大きな異常はありません。

どのような治療がおこなわれますか？

通常の抗てんかん薬やビタミン剤（ビタミンB6など）、ACTH療法、ケトン食療法は効果に乏しいと言われています。抗てんかん薬の中では、臭化カリウムがもっとも有効だったという報告があります。抗てんかん薬の効果と副作用のバランスに注意しながら薬剤を調整をしていく必要があります。

どういう経過をたどり、どのような注意が必要でしょうか？

てんかん発作は難治に経過しますが、乳児期を過ぎると発作が軽減することもあります。運動発達は寝たきりの方から自分で歩いて移動する方までさまざまです。知的な発達にもさまざまな程度の障害を伴います。てんかん発作のほか、患者さんの状態に応じたサポートが必要となります。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病148
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4717>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_075/)

*てんかん疾病の登録事業（RES-R: <https://www.res-r.com/>）へのご協力をお願いします。



21. ラスムッセン^{のうえん}脳炎

執筆者 高橋 幸利

どのような病気でしょうか？

ラスムッセン（Rasmussen）症候群と呼ばれることも多く、慢性進行性の神経疾患です。健常者に何らかの先行感染症があった後などに、脳の限られた領域に免疫反応による炎症がおこり、てんかん発作で発病することが多いです。その後、てんかん発作が難治に経過し、次第に片麻痺・知的障害などが出現し、左右どちらかの脳萎縮が始まります。治療が奏功しないことと重度の障害にいたることがあります。右下の臨床経過図を参照ください。

どのような症状がありますか？

てんかん発作は焦点性発作で、体の一部から始まることが多いです。人差し指などが30分以上ピクピクし続ける、持続性部分てんかん（EPCと呼ばれます）が特徴で、約半数の患者さんに見られます。てんかん発作の頻度は徐々に増加し、群発するようになりますが、後遺症期になると減少します。進行すると、発達の遅れや片麻痺が見られるようになり、成人では精神症状なども見られることがあります。

どのような検査が必要ですか？

診断や病状を把握するために、脳波、MRIなどの画像検査、髄液の検査などが行われます。

発作でないときの脳波所見では、初期は局在性、続いて一側半球性の徐波が確認できます。MRI画像所見では、FLAIR画像の高信号病変（白く見える）を認めることが多いですが、明らかなMRI病変を認めない症例もあります。進行すると萎縮性的変化も出現します。MRI変化は左右どちらかの脳に出現しますが、長期に経過しますと両側性になることがあります。髄液では細胞傷害性T細胞（CTL）が放出するGranzyme Bの高値、そのほかにはIFN- γ 、IL-12も初期に高値となり、補助診断に有益です。NMDA（N-methyl-D-aspartate）型グルタミン酸受容体抗体などの自己抗体も出現しますが、発作が頻回となる時期に高値となります。

どのような治療がおこなわれますか？

抗てんかん発作薬、免疫修飾療法（メチルプレドニゾロンパルス療法、ガンマグロブリン、タクロリムス、血漿交換など）、てんかん外科治療（半球離断術）、リハビリテーションなどが行われます。

生活上で注意することはありますか？

睡眠不足や過度の疲労を避け、さらには感染症で悪化することがありますので、感染症にかからないように、手洗いやうがいをすると良いです。

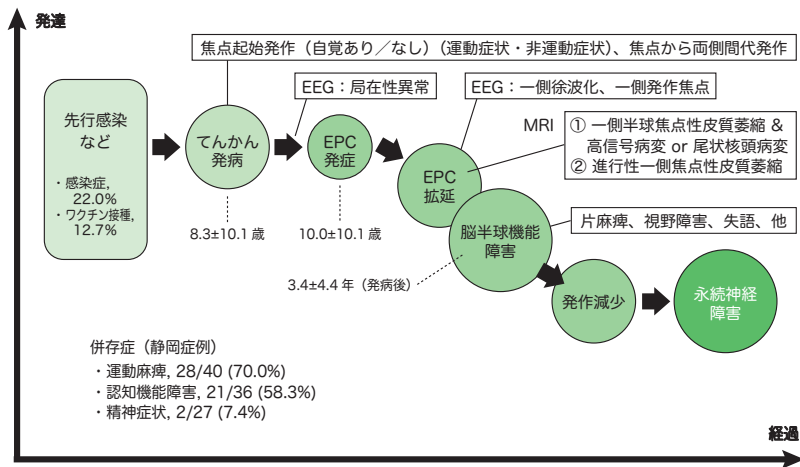


役に立つ情報

難病情報センター 指定難病151
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4339>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_35_094/)

ラスムッセン症候群の臨床経過



*てんかん疾病の登録事業（RES-R: <https://www.res-r.com/>）へのご協力をお願いします。



22. ランドウ・クレフナー^{しょうこうぐん}症候群

執筆者 菊池 健二郎、浜野 晋一郎

どのような病気でしょうか？

言葉理解の障害とてんかん性異常波が持続する特徴的な脳波所見を示す病気です。聴力に問題なく会話も年齢相応にできていた子どもが、2～10歳頃に突然言葉がわからなくなり進行性の経過をたどります。脳波検査では睡眠中にてんかん性異常波が持続します。70%程度にてんかん発作を認め、多動、興奮、高い衝動性等の精神行動障害を認めることもあります。てんかん発作と脳波所見は改善することが多いですが、言語聴覚障害と精神行動障害が残ることがまれではありません。

どのような症状がありますか？

発症早期には、耳の間こえが悪く聴覚障害をもつ人のように音声への反応性が低下し、聞き返しが増える等の症状がみられます。その後、発音が不明瞭になり、自分から話すことが減ります。進行すると読み書きも障害された状態になります。音の間こえを調べる聴力検査と、音に対して脳が電氣的に反応しているかを調べる聴性脳幹反応は正常で、音や言葉は脳にまで届いてはいるが、それが何かかわからないという“聴覚失認”の状態になっています。脳波では睡眠中にてんかん性異常波が持続します。聴覚失認と睡眠中の持続性の脳波異常の2つが、ランドウ・クレフナー症候群の診断に必須です。その他、70%にてんかん発作が認められます。また、多動、興奮、高い衝動性等の精神行動障害を認めることもあります。てんかん発作と脳波所見は、各種の治療により多くは思春期までに改善します。しかし、言語機能が正常化することは20～30%にすぎず、多くは言語聴覚障害と認知障害、精神行動障害が残ります。

どのような検査が必要ですか？

脳波検査が必須です。脳波ではてんかん発作の有無にかかわらず異常がみられます。左右両側の側頭葉にみられることが多く、睡眠時にはてんかん性発射が頻発し、ほとんど持続しています。但し、病初期には正常のこともあるため、繰り返しの検査が重要です。言語、会話の障害を認めますが、音の間こえを調べる聴力検査と、音に対して脳が電氣的に反応しているかを調べる聴性脳幹反応は正常です。

どのような治療がおこなわれますか？

てんかん発作に対しては、抗てんかん薬の内服治療が行われます。発作症状に応じて、バルプロ酸、エトスクシמיד、ベンゾジアゼピン系薬剤等が選択されます。内服の抗てんかん薬が脳波上のてんかん性発射に対して無効なことがまれではなく、ステロイド療法や免疫グロブリン療法が行われる事もあります。言語聴覚障害は薬剤抵抗性で難治のことが多く、ステロイド療法と免疫グロブリン療法等の効果も充分ではありません。言語聴覚障害に対して確立した治療はなく、聴覚失認と同様のリハビリテーションが行われます。

生活上で注意することはありますか？

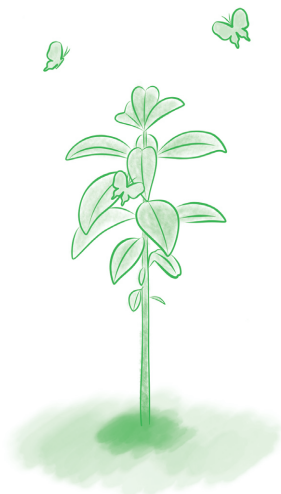
まず、周囲の人が患児・患者さんからの頻回の質問、聞き直しを理解し、それを受容することが大切です。聴覚失認患者さんへのリハビリテーションと同様に、話し手が顔や口唇の動きを明解にして、かつジェスチャーも交え話すようにすることが望めます。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病155
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4411>)

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



しょうこうぐん 23. レット症候群



執筆者 松石 豊次郎、河野 剛

どのような病気でしょうか？

乳幼児期に症状が現れる発達障害で、ほとんど女兒におこります。典型的な患者さんでは、生後6ヵ月くらいまでは一見正常に見えますが、それ以降に、体が柔らかい、四つ這いや歩行などの運動の遅れ、視線が合いにくいなどの自閉症状が出てきます。多くは1歳6ヵ月から3歳までに、今まで使っていた手の運動が上手にできなくなり、手を合わせる手もみ、手絞り様の手の常同運動が出現します。一時獲得していた、歩行、言葉などの機能ができなくなる退行現象が認められます。てんかんは約60%の患者さんに生じ、2~5歳頃（平均4歳頃）をピークとして発症します。この病気のある人は、20歳までの有病率調査では推定で約1,020人であり、1万人の女兒に0.9人くらいの割合ですので、約3,000~5,000人くらいと推定されます。診断は病歴、診察所見でおこないます。

どのような症状がありますか？

あらゆる種類の発作が出現します。意識を失い全身に力が入る強直発作、全身がガクガクとなる間代発作、全般強直間代発作、全身が一瞬ピクっとなるミオクロニー発作、意識がボーとなる欠伸発作などです。当初、難治に経過しますが、年齢とともに軽症化する傾向があります。レット症候群はてんかん発作以外にも多くの不随意運動、呼吸異常を含んだ自律神経異常があり、てんかん発作と間違われることが50%以上にあると言われています。鑑別が難しい時は、脳波・ビデオ同時記録が必要な場合もあります。

どのような検査が必要ですか？

脳波検査が必要です。通常は、協力性が乏しく覚醒記録が困難なため睡眠記録が中心になりますが、発作が難治な場合はビデオ・脳波同時記録をおこないます。異常波は、前頭部、中心部、側頭部など、様々な部位から認められます。頭部MRIでは、初期は異常が出ないことが多いですが、病気が進行してくると脳萎縮が前頭部、側頭部などに見られます。SPECTやPETなどの脳の血流や代謝をみる検査もおこなわれますが、診断に有用な特徴的な所見はありません。遺伝子検査はある程度診断に有用で、典型例の患者さんの約90%はMethyl-CpG-

binding protein 2 gene (*MECP2*) という遺伝子の異常でおこります。その他、非典型例では*CDKL5*、*FOXG1*遺伝子異常が報告されています。

どのような治療がおこなわれますか？

病気に対する根本的な治療法はまだ開発されていません。モデル動物では、骨髄移植、遺伝子治療がされて、一定の効果が報告されています。現在、インシュリン様成長因子 (IGF-1) の皮下注射、その他の新規の治療薬開発が世界で開始されていますが、現時点では、症状による対症療法がおこなわれています。けいれんに対して抗てんかん薬の調整、運動に対して理学療法、作業療法、言語に対する言語療法、側弯に対するコルセット使用、整形外科的治療、歯科治療、その他、水泳、音楽療法などが試みられています。

生活上で注意することはありますか？

意識を失うてんかん発作が主症状です。発作で倒れ打撲しない注意が必要です。もともと骨密度が低く、骨粗鬆症に近い状態があるため、骨折などに注意が必要です。食事中の発作では、誤嚥、窒息や誤嚥性肺炎に注意が必要です。また、QT延長という不整脈が報告されているため、心電図検査が必要です。歯肉炎をおこしやすいため、口腔のケアも重要です。



役に立つ情報

難病情報センター 指定難病156
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4366>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_05_015/)

レット症候群親の会 (さくらんぼ会)
(<http://sakuranbo-rett.jp>)

参考書籍：

- ・青天目信、伊藤雅之の編著「レット症候群診療ガイドブック」大阪大学出版
- ・日本レット症候群協会翻訳 キャシー・ハンター著「レット症候群ハンドブックII」

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



24. レノックス・ガストー症候群



執筆 青天目 信

どのような病気でしょうか？

小児期に発症する代表的な難治てんかんです。発症年齢はおもに8歳未満、3～5歳に多いです。複数の種類の発作と、特徴的な脳波異常を確認して診断します。発作は完全に抑制することは困難で、知的障害も高率に合併します。乳児期の難治てんかんであるウエスト症候群がレノックス・ガストー症候群に変化することは有名ですが、多くはありません。ウエスト症候群がなかった人がレノックス・ガストー症候群になることもあります。長らく病態は不明でしたが、近年、様々な検査や研究の結果から、二次性ネットワークてんかんという考え方が生まれ、大脳の皮質、基底核、視床からなる神経回路の活動異常から生じているという仮説が提案されています。

どのような症状がありますか？

何種類ものてんかん発作を認めます。強直発作が最も重要ですが、他に、ボーッとて反応性が低下する非定型欠伸発作、突然全身の力が抜けて転倒する脱力発作、体の一部がピクッと動くミオクロニー発作、反応性が低下した状態が数時間から数日、ときに数週間にわたって続く非けいれん性てんかん重積状態など、さまざまな発作を呈することがあります。

強直発作は睡眠中に多く、症状が強ければ、体に力が入って無呼吸になる、両手にも力が入るなどの発作になりますが、軽ければ開眼して眼球が上転するだけということもあり、睡眠中のこともあって、家族が気づかないことも多いです。脱力発作は、前兆なく突然転倒するので、頭部や顔面を受傷したり歯を折ったりすることもある非常に危険な発作です。

知的障害の合併も多く、重度脳損傷が基礎にある人ではもちろん、そうした基礎疾患がなかった人でも、成人期に自立して一人暮らしできることはまれです。

どのような検査が必要ですか？

脳波検査で、速律動（別名ファーストリズム、ラピッドリズム）や全般性遅棘徐波複合という異常波を認めます。速律動は睡眠時に、全般性遅棘徐波複合は覚醒時に多く、覚醒時と睡眠時の両方の脳波を記録できることが望ましいです。実際の臨床では、発作症状からレノックス・ガストー症候群を疑ったら、脳波をとります。ただ、発症初期に診断することは難しいことも多いです。頭部画像のCTやMRIは、異常のないことも多いですが、原疾患を調べるために撮ることも

あります。また、染色体の微細な異常が原因の場合もあり、CGHアレイと呼ばれる検査も原因を調べる場合には有用です。

どのような治療がおこなわれますか？

抗てんかん薬による治療が主体です。一般にバルプロ酸とラモトリギンを中心に、ルフィナミド、クロバザム、トピラマート、ペランパネル、ゾニサミド、レベチラセタムなど、複数の薬を使うことが多いです。一方、抗てんかん薬によって発作が悪化することもあります。完全に発作が抑制されることはほぼないので、ある程度発作を抑制することと、眠気や意欲の低下といった抗てんかん薬の副作用や、薬をたくさん内服する負担のバランスを取りながら治療を進めます。脱力発作は、薬物治療によって抑えられないことも多く、迷走神経刺激術や脳梁離断術のようなてんかん外科手術が有効なこともあります。

生活上で注意することはありますか？

転倒する脱力発作が最も危険です。すぐそばで付き添っていても転倒を完全に予防することは難しいです。保護帽も有用ですが、顔面受傷を完全に防げるとは限らず、知的障害や感覚過敏のためにかぶれないこともあります。転倒が多ければ、車いすも活用します。肢体不自由の障害者手帳を申請することも考えましょう。お風呂やプールなどでの溺水も注意しましょう。睡眠リズムが乱れる人では難しいこともありますが、極力生活のリズムを整えることも大事です。知的障害もあるため、療育手帳や障害者年金の申請も必要です。

役に立つ情報

難病情報センター 指定難病144
(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4889>)

小児慢性特定疾病情報センター
(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_063/)

小児慢性特定疾病と難病の医療費助成制度、特別児童扶養手当、障害者年金、自立支援医療（精神通院医療）などの社会福祉資源が利用できますが、申請することが有用かどうかは、状態により違います。詳細は、主治医やソーシャルワーカーと相談しましょう。

*てんかん疾病の登録事業(RES-R: <https://www.res-r.com/>)へのご協力をお願いします。



25. てんかんのあるその他の難病

執筆者 佐久間 啓、水野 朋子、林 雅晴

【難治頻回部分発作重積型急性脳炎】



難治で頻回の部分発作を特徴とする原因不明の脳炎で、日本で提唱された小児期の病気です。発熱に伴うけいれんで発症し、けいれん頻度は徐々に増加し1~2週間でピークに達します。精神症状、不随意運動を伴うこともあります。急性期には、けいれん発作が5~15分間隔で反復し、抗てんかん薬の持続静注を行う必要があり、人工呼吸管理などの集中治療も行われます。ピークを過ぎるとけいれんの頻度は低下しますが、難治のてんかんに移行します。後遺症として高率に知的障害を残し、重症例では運動障害もみられます。

*難病情報センター 指定難病153 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4459>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_38_097/)

【けいれん重積型（二相性）急性脳症】



ウイルス関連急性脳症の一種で、日本で提唱された小児に多くみられる病気です。突発性発疹やインフルエンザなどの感染症を契機に、発熱とともにけいれん重積（けいれんが長く続く）が生じ、意識も障害されます。1~2日で意識障害は改善傾向を示しますが、発病後4~6日してから短いけいれんの群発と意識障害が再発します。発病後3~9日の頭部MRIの拡散強調画像で特徴的な大脳白質の病変が出現します。けいれん発作や急性脳炎に対する治療が行われますが、約70%の患者さんにてんかんを含む神経学的後遺症が残ります。

*難病情報センター 指定難病129 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4513>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_36_095/)



【^{しんけいせん いしゅしやう}神経線維腫症 1型】^{かた}

17番染色体NF1遺伝子の異常により生じる神経皮膚症候群です。平らな褐色斑（カフェ・オ・レ斑）、腋下・鼠径部の雀卵斑様色素斑、思春期頃より全身皮膚に多発する神経線維腫がみられます。脊柱・四肢骨の変形や骨折、末梢神経の神経線維腫、学習困難も合併します。てんかんの合併率は6～14%と報告されています。頭部MRIでは、約60%の患者さんで大脳基底核、小脳などに一過性のT2強調像高信号病変を認めます。根本的な治療法はなく、てんかん発作には薬物療法、色素斑にはレーザー治療、皮膚神経線維腫には外科切除（美容上の問題がある場合）がそれぞれ行われます。

*難病情報センター 指定難病34 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/3991>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/14_06_011/)

【^{せきずいしやうのうへんせいしやう}脊髄小脳変性症】^小

小脳性の運動失調（起立・歩行時のふらつき、手のふるえ、ことばのもつれ）を主症状とする進行性の病気です。遺伝性のもの、非遺伝性のもの（孤発性と呼ばれます）など様々な病態が含まれます。歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症は、原因遺伝子の中の3塩基の繰り返しが異常に伸びることにより生じる日本人に多い病気です。小児期に発症する患者さんでは進行性ミオクローヌステんかん（全身けいれん、知的障害、体がピクッとするミオクローヌスを伴う難治てんかん）を合併します。一方、成人患者さんでは小脳性運動失調と認知症が出現します。ほとんどの脊髄小脳変性症で根本的治療法がなく、主にリハビリテーションや薬物療法が行われます。

*難病情報センター 指定難病18 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4879>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_27_080/)

【^{びやう}ライソゾーム病】^小

老廃物の処理にかかわる細胞内小器官であるライソゾームの機能が遺伝子異常によって障害されて生じる病気の総称です。ライソゾームにある酵素が十分働かないためにライソゾーム内に物質が蓄積します。傷害される酵素の種類によって様々な病気がありますが、脂質代謝の異常に伴うリビドーシスの一部には、進行性ミオクローヌステんかん（全身けいれん、知的障害、ミオクローヌスを伴う難治てんかん）がみられます。ファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症（I型、II型、VI型）では欠損している酵素を補充する治療が行われています。

*難病情報センター 指定難病19 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4063>)

小児慢性特定疾病情報センター 先天性代謝異常6

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/08/先天性代謝異常>)

【ミトコンドリア病】^{びょう}

エネルギー産生にかかわる細胞内小器官であるミトコンドリアの機能が遺伝子異常によって傷害されて生じる病気の総称です。脳卒中様の運動麻痺、頭痛、難聴、低身長、心臓や骨格筋の障害、糖尿病など様々な症状が出現します。赤色ぼろ線維・ミオクローヌスてんかん症候群(MERRF)では進行性ミオクローヌスてんかん(全身けいれん、知的障害、ミオクローヌスを伴う難治てんかん)を合併します。ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群(MELAS)では、脳卒中様発作を抑制するためタウリンという薬が最近認可されましたが、根本的治療がなく、主として対症療法が行われます。

*難病情報センター 指定難病21 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/194>)

小児慢性特定疾病情報センター 先天性代謝異常4

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/08/先天性代謝異常>)

ミトコンドリア病患者・家族の会

(<http://mcm.sakura.ne.jp/wpnew/>)

【ペルオキシソーム病】^{びょう}

細胞内代謝にかかわる小器官であるペルオキシソームを構成するタンパク質が遺伝子異常によって傷害されて生じる病気の総称です。特徴的な顔つき、筋緊張の低下(全身がだらり)、肝障害、知的障害、骨の異常などがみられ、一部の患者さんで難治てんかんが合併します。根本的治療がなく、主として対症療法が行われます。

*難病情報センター 指定難病234 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4621>)

小児慢性特定疾病情報センター 先天性代謝異常7

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/08/先天性代謝異常>)

【グルコーストランスポーター1 (GLUT-1) 欠損症】^{けっそんしゅう}

脳の最も重要なエネルギー源はグルコース（ブドウ糖）です。グルコーストランスポーター1（GLUT1（グルットワン））欠損症は、血液中にあるグルコースを脳に取り込むGLUT1の働きが低下し、脳のエネルギーが不足する病気です。低下の度合いによって、重症度はさまざまですが、空腹や疲労で症状が悪化することは共通しています。

重症の場合には、乳児期にけいれんや無呼吸、異常眼球運動で発症し、発達の遅れや難治てんかん、様々な運動の異常が生じます。てんかんでは、全身のけいれんの他、ボーッとって周囲のことが意識できず動きも止まる欠神発作などを認めます。運動の異常では、指や手首、足首が固くぎこちない動きになる痙性麻痺や、身体や手足が震えたりふらついたり、ろれつが回らないようなしゃべり方になったりする運動失調を認めます。また、手足がねじれた状態で動かしくくなるジストニアや手足がピクッと動くミオクローヌス、一時的に身体の力が抜けて動かせなくなる一過性弛緩性麻痺もあります。こうした症状が運動や疲労、空腹で悪化します。軽症の場合には、こうしたてんかんや運動異常のうち、一部が疲労や空腹時にのみ出現するだけで、普段は無症状の人もいます。知的には、言葉が出ない最重症の人から問題のない人まで幅広いです。診断は、髄液検査（脳脊髄液の検査でグルコースの濃度が低い）と遺伝子検査で行います。治療は、炭水化物を制限し、脂質を多くとるケトン食療法が有効です。ケトン食療法を行うと、グルコースに代わるエネルギー源となるケトン体が体内で作られて、脳のエネルギー不足が改善します。

* 難病情報センター 指定難病248 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4453>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/08_05_073/)

glut1異常症患者会

(<http://glut1ds.g2.xrea.com/>)

ししゅうかぶかごしゅしゅうこうぐん
【視床下部過誤腫症候群】 

視床下部過誤腫は、脳の中心部にある視床下部に発生する先天奇形です。これによるてんかんと思春期早発症が特徴です。笑い発作という珍しい発作が最も特徴的で、何でもないときに突発的に生じ、自分で抑制できず、単調なリズムで抑揚のない発声を繰り返す笑いが生じます。楽しい感覚を伴わず、無理矢理笑わされる感覚があり、本人には不快です。笑い発作以外に、ぼーっとする発作や、強直発作、強直間代発作、てんかん性スバズムなど、様々なてんかん発作を伴うこともあります。また、約半数で様々な程度の知的発達障害や行動異常を生じます。視床下部過誤腫による行動異常は、暴力性や衝動性といった激しい行動や、落ち着きや集中力のなさなどが特徴です。思春期早発症はてんかんの症状ではなく、第二次性徴が適性年齢より早く生じる症状です。

検査では、MRIによる視床下部過誤腫の確認が必要です。通常の撮影法では見逃す可能性があり、薄いスライス厚で、かつ冠状断（頭部を正面から見た画像）の撮影が望まれます。脳波は約半数で異常ありませんが、脳波異常がなくても、てんかんではないと言えます。

笑い発作には薬物治療がほとんど効果なく、多くは外科的治療が必要です。定位温熱凝固術という特殊な外科治療が有効です。思春期早発症にはホルモン療法が有効です。

*小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_23_068/)

【ビタミン B6 依存性てんかん】

大脳で活性化型ビタミンB6が欠乏することによっててんかんを発症します。現在わかっている遺伝子はALDH7A1遺伝子・PLPBP遺伝子・PNPO遺伝子の3つで、これらの遺伝子の変異によってビタミンB6が作られなくなったり活性化されなくなったりすることでてんかんが発症します。発作は、新生児期から乳児期に出現することが多いです。てんかんの発作型は焦点運動発作やてんかん性スバズム、ミオクロニー発作など様々で、抗発作薬が一時的に有効なこともあります。様々な抗発作薬を試しても効果がないことが大半です。ビタミンB6は原則として有効で、ビタミンB6の内服が生涯必要になります。熱などの体調悪化時に、一時的にてんかん発作が増えることがあります。発作は抑制できても軽度から最重度の知的障害を伴うことが多いです。ビタミンB6がてんかん発作に有効である場合はこの疾患の可能性があり、確定診断のために血液や髄液の代謝物質測定や遺伝子解析を行います。

*小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details_next_2021/11_24_076/)

【てんかん原性腫瘍性病変】

頭蓋内に発生した腫瘍性病変はてんかんを引き起こすことがあります。病変の発生部位により運動麻痺や感覚異常、意識障害、失語症などさまざまな発作症状がみられますが、症状は患者さんごとにほぼ一定で、同じ発作を繰り返すことがほとんどです。腫瘍性病変が必ずてんかんを発症するわけではありませんが、一部の脳腫瘍や海綿状血管腫などは高い確率でてんかんを合併することがわかっており、発作がみられた場合には抗てんかん薬による薬物治療を開始します。薬物治療では発作を抑えきれない患者さんには外科治療も選択肢の一つとなります。乳幼児から若年層で発症することが多く、神経発達症や高次脳機能障害をきたしやすいことから、社会生活への影響にも配慮が必要です。神経節膠腫や乏突起神経膠腫、毛様細胞性星細胞腫など、多くの腫瘍性病変が「中枢神経系腫瘍」として小児慢性特定疾患の対象となっています。また、海綿状血管腫は「神経・筋疾患」に分類されています。

*小児慢性特定疾病情報センター 6. 中枢神経系腫瘍

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/01/>)

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_17_041/)

【自己免疫介在性脳炎】

自分の脳組織に結合して誤って攻撃する自己抗体という物質が産生されることにより、精神症状、てんかん発作、記憶の障害、性格変化、運動の異常などを引き起こす病気です。最も頻度が高いのは抗NMDA受容体脳炎で、主に小児や若年の成人で風邪のような症状の後に、統合失調症を思わせるような幻覚・妄想、興奮するなどの感情障害、自分の意図に反する異常な運動などが現れます。特に小児ではてんかん発作がしばしば見られます。抗LGI脳炎では主に高齢者で記憶の障害、性格変化、てんかん発作などが徐々に進行し、片側の顔面と手に非常に短く常同的なジストニー発作 (faciobrachial dystonic seizure : FBDS) が 頻回 (1日 50回に及ぶ) に出現する場合があります。これらの病気ではMRIなどの脳画像検査では異常を認めないこともありますが、特徴的な症状に加えてNMDAR抗体やLGI抗体が陽性であることで確定診断されます。治療としてはてんかんに対する薬よりも免疫機能を調整する薬剤 (ステロイドなど) が選択されます。これらの治療に反応しない場合は速やかに強力な治療を行ない、できるだけ早く異常な免疫反応を抑えることが重要です。

*小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/11_37_096/)

【他の染色体異常症】

4p 欠失症候群

特徴的な顔立ち、成長障害、精神運動発達遅滞・知的障害を呈する症候群です。てんかんは高率 (90~100%) に認められ、骨格異常、先天性心疾患、聴覚障害、腎尿路奇形、脳構造異常なども見られます。てんかんは難治に経過することも多く、欠失範囲によって重症度が異なります。心疾患と腎尿路奇形はそれぞれ心不全や腎不全に至る可能性があるため、適切な治療や管理が必要となります。知的障害は一般的に重度ですが、その程度には幅があります。

*難病情報センター 指定難病198

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4804>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_011/)

フォーシーズン～4番染色体起因しょうがい児サークル
(<https://four-season-whs-kids.jimdofree.com/>)

5p 欠失症候群

低出生体重、成長障害に加えて、新生児期から乳児期に認める甲高い猫のなき声のような啼泣が特徴です。特徴的な顔立ち、筋緊張低下、先天性心疾患、精神運動発達遅滞・知的障害を伴います。てんかんの合併は約10%程度で、その種類は様々です。先天性心疾患に対しては手術や薬物治療が行われます。知的障害は一般的に重度ですが、その程度には幅があります。

*難病情報センター 指定難病199

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4862>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_010/)

カモミールの会 5p-症候群の子を持つ家族の会

(<https://5pminusjp-chamomile.org/>)

1p36 欠失症候群

精神運動発達の遅れや筋緊張低下、てんかんなどの神経症状に加え、特徴的な顔立ちや、先天性心疾患などを認めます。ほぼ全例で脳波異常がみられ、約半数程度でてんかんを発症し、難治に経過する場合があります。精神運動発達遅滞・知的障害の程度には幅があり、欠失範囲や合併症の程度にも影響されます。

*難病情報センター 指定難病197

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4495>)

小児慢性特定疾病情報センター

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/13/染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群>)

1p36欠失症候群家族会

(<https://1p36kazokukai.wixsite.com/website/blank-3>)

22q11.2 欠失症候群

多くは先天性心疾患を合併し、特徴的な顔立ちや、精神運動発達遅滞・知的障害、胸腺低形成・無形成による免疫低下、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、低カルシウム血症を認めます。てんかんの合併は約10%程度で認められます。心疾患はファロー四徴症や大動脈離断症の合併が多く、手術や薬物治療が行われます。

*難病情報センター 指定難病203

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5317>)

小児慢性特定疾病情報センター

(https://www.shouman.jp/disease/details/10_02_019/)

22 HEART CLUB

(<http://22hc.com/>)

その他の染色体異常症

ダウン症候群、18トリソミー症候群、14番環状染色体、その他の染色体異常症でも、てんかんに合併することがあり、発作型や種類に応じて治療が必要となることがあります。

*小児慢性特定疾病情報センター

(<https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/13/染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群>)

18トリソミーの会 (<https://18trisomy.com/index.html>)

かみひこうきの会～環状14番染色体症候群の患者と家族の会

(<https://r14-kamihikouki.wixsite.com/main>)

*てんかん疾病の登録事業 (RES-R: <https://www.res-r.com/>) へのご協力をお願いします。

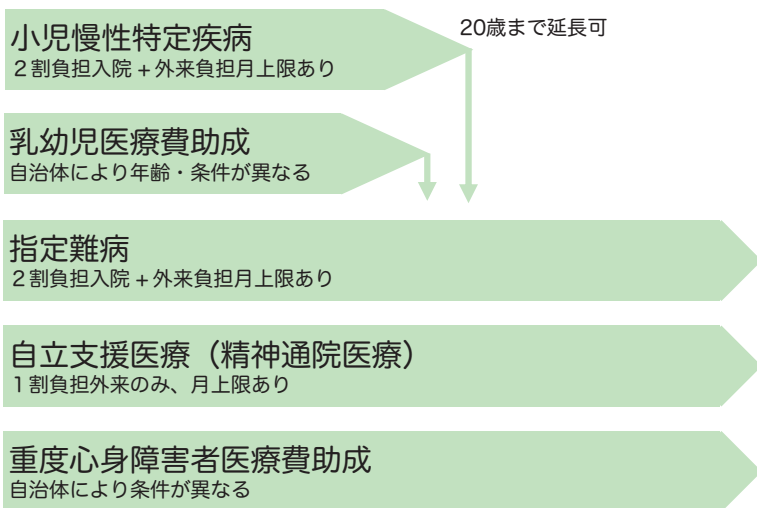


26. 難病の医療費助成制度

執筆者 橋本 睦美

てんかんのある方が利用できる医療費助成制度はいくつかありますが、その中で、本冊子で取り上げている疾患名に該当する方が対象になる指定難病や小児慢性疾病に対する医療費助成制度についてご紹介します。

他にも対象となる医療費助成制度がある場合は、比較検討されることをお勧めします。



※乳幼児医療費助成、自立支援医療、重症心身障害者医療費助成については67頁をご参照ください。

1. 制度概要

	指定難病	小児慢性特定疾病
対象年齢	年齢制限なし	新規18歳未満、継続20歳未満
認定基準	指定難病と診断され、重症度分類等※1に照らして病状の程度が一定程度以上の場合 重症度分類等に該当しない軽症者でも、高額な医療を継続することが必要な人は、医療費助成の対象となる(軽症高額該当※2)	小児慢性特定疾病にかかっており、厚生労働大臣が定める疾病の程度※3である児童等
医療費助成	<ul style="list-style-type: none"> ・助成対象となる医療費は、申請した対象疾患の外来と入院の医療費 ・医療費の自己負担額は、3割の方は2割になる(1割・2割の方はそのままです) ・住民税の税額(支払い額)や収入等によって一月の自己負担限度額(自己負担上限月額)が決定。 	
入院時の食事	入院時食事療養費の自己負担額(1食当たり、1日3食を限度)は260円*、小児慢性特定疾病ではその1/2が助成される。 *低所得(市町村民税非課税等)の場合210円(入院91日以上160円)	

両制度に該当するてんかんと関連のある疾患は、65頁をご参照ください。

※1・2 難病情報センター<https://www.nanbyou.or.jp>でご確認ください。

※3 小児慢性特定疾病情報センター(<https://www.shouman.jp>)でご確認ください。

2. 医療費助成における自己負担上限金額(月額)

(単位:円)

所得	指定難病			小児慢性特定疾病		
	自己負担限度額(患者負担割合:2割、外来+入院)					
	一般	高額かつ長期 ※1	人工呼吸器 装着	一般	重症※2	重症 人工呼吸器装着
生活保護	0			0		
市町村民税 非課税 (世帯)	所得 80万円 以下	2,500		1,250		500
	所得 80万円 超	5,000		2,500		
市町村民税課税以上 7.1万円未満	10,000	5,000	1,000	5,000	2,500	
市町村民税 25.1万円未満	20,000	10,000		10,000	5,000	
市町村民税 25.1万円以上	30,000	20,000		15,000	10,000	
入院時の 食事療養費	1食260円(一般:460円)			1食130円(一般:460円)		

※1 「高額かつ長期」とは、月毎の医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担額が1万円を超える月が年間6回以上)

※2 ※1の場合又は現行の重症患者基準(小児慢性特定疾病情報センター参照)に適合するもの、のいずれかに該当

3. 両制度の対象になるてんかん関連疾病

小児慢性特定疾病の対象疾患は必ずしも指定難病ではなく、指定難病であっても小児慢性特定疾病の対象とならない疾患もあります。対応表は以下の通り。

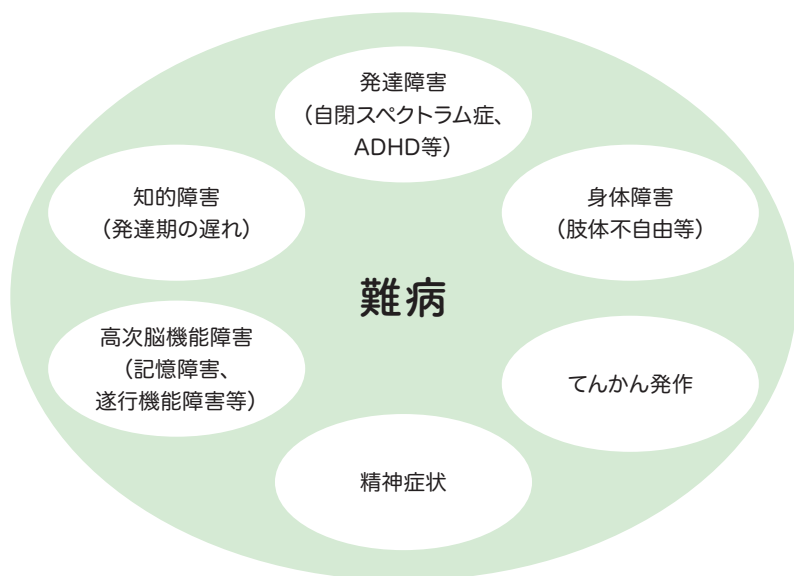
	指定難病	小児慢性特定疾病
アイカルディ症候群	○	○
アンジェルマン症候群	○	○
ウエスト症候群	○	○
大田原症候群	○	○
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん（両側性）	○	X
環状20番染色体症候群	○	○
グルコーストランスポーター 1(GLUT-1)欠損症	○	○
けいれん重積型(二相性)急性脳症	○	○
結節性硬化症	○	○
限局性皮質異形成	○	X
神経細胞移動異常症	○	○
神経線維腫症 1 型	○	○
進行性ミオクローヌステんかん	○	○
自己免疫介在性癡症	X	○
視床下部過誤譚症候群	X	○
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	○	○
スタージ・ウェーバー症候群	○	○
脊髄小脳変性症	○	○
早期ミオクロニー脳症	○	○
他の染色体異常症	△	○
ドラベ症候群	○	○
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○	○
PCDH19関連症候群	○	○
ビタミンB6依存性てんかん	X	○
ベルオキシソーム病	○	○
片側巨脳症	○	○
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	○	X
ミオクロニー欠伸てんかん	○	○
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	○	○
ミトコンドリア病	○	○
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	○	○
ライソゾーム病	○	○
ラスマッセン脳炎	○	○
ランドウ・クレフナー症候群	○	X
レノックス・ガストー症候群	○	○

○はそれぞれの制度の対象、Xは非対象、△は一部疾患が対象となることを示します。

27. 知っておくと便利な制度

指定難病や小児慢性特定疾患に該当する診断名がつくことで、その診断名でかかる医療費の助成が受けられる医療費助成制度以外にも、その難病のために生じてんかん発作等の病状や、知的障害などの併存障害があることでサポートを受けられる場合があります。

対象になる手帳やサービスはあるか、主治医や通院先のソーシャルワーカー、難病担当の保健師、お住いの市区町村の障害福祉担当課に相談してみましょう。



【生活のサポート】

障害者手帳を取得することで、経済面の軽減や、障害福祉サービスの利用、障害者雇用の対象になるなど、様々なサポートが利用できることがあります。ただし、手帳の種類と等級など判定内容やお住いの地域によって利用できるサービスが異なります。

(サービスの例)

所得税や住民税、軽自動車・自動車税等の税制上の優遇、障害者雇用の対象になる、公共交通機関の運賃割引、自治体独自の障害者対象の医療費助成、日常生活用具の給付（頭部保護帽、電気式吸引器など）、補装具の交付（車いす、座位保持装置など）

名称	身体障害者手帳	療育手帳	精神障害者保健福祉手帳
対象	政令で定める程度の身体の障害（視覚、聴覚、上肢、下肢、体幹、心臓機能、腎臓機能障害等）に該当する場合	県や政令指定都市で定める程度の知的な障害（発達期の遅れ）に該当する場合 ※地域によっては名称が異なる。 例）東京都：愛の手帳、名古屋市：愛護手帳など	政令で定める程度の精神の障害（統合失調症、気分（感情）障害、てんかん、記憶障害・遂行機能障害・注意障害などの器質性精神障害、発達障害等）に該当する場合
申請窓口	市区町村の障害福祉担当課		

＊精神障害者保健福祉手帳に関する追加の情報

- ・対象となる疾患のために初めて受診した医療機関の初診日から6ヶ月が経過してから申請が可能。
- ・てんかんの場合、発作の頻度とタイプ、および日常生活の程度によって等級が判断される。

【医療費のサポート】

診断名、年齢、取得手帳の種類や判定内容、居住地によって、対象となる医療費助成制度は異なります。どの制度に該当して、どの制度を利用するとよいかを比較検討してみましょう。

制度名	乳幼児医療費助成	自立支援医療（精神通院）	重度心身障害児（者）医療費助成
内容	乳幼児の医療費の自己負担全額または一部を助成。 市町により、制度名（子ども医療など）や助成内容が異なる。	精神疾患で通院医療を受けている方の医療費の負担を軽減する制度。 利用申請した病院原則1か所・薬局での保険適応の医療費・薬代等が1割負担。 所得により月の自己負担上限額が設定。	障害がある方の医療費の自己負担の全額または一部を助成。 市町によって、制度名（障害者医療・福祉医療など）や助成内容が異なる。
対象	市町により対象年齢、所得制限等が異なる。	精神疾患（てんかんなど）で通院医療を受けている方。	市町によって対象が異なる。身体障害者手帳1-2級、療育手帳で重度の判定取得者が対象になることが多いが、精神障害者保健福祉手帳1-2級取得者を対象とする市町もある。
申請窓口	市区町村の障害福祉担当課		

【生活費のサポート】

下記制度以外にも、重度の障害が重複している方を対象とした障害児手当や特別障害者手当、市町村独自の手当などもあります。

制度名	特別児童扶養手当	障害（基礎・厚生）年金
対象	20歳未満の障害をもつ児童を在宅で養育している人への手当 1級：月額52,400円 2級：月額34,900円	ケガや病気などにより障害をもつ人への年金 基礎年金 1級：年額972,250円 2級：年額777,800円
対象	法で定める障害にあると認定された20歳未満の障害児	20歳以上で、保険料の納付や一定の障害の状態にあることなど受給要件を満たしている人
申請窓口	市区町村の障害福祉担当課	市区町村の国民年金課または年金事務所

【障害福祉サービス】

障害者手帳所持者や難病の方（指定難病医療費助成受給者証所持者、診断書所持者）などを対象に、居宅介護など居宅での介護、家事等生活全般にわたる援助や、通所先での介護や創作活動や生産活動の機会の提供、施設入所支援等の障害福祉サービスがあります。サービス内容や手続きの詳細は厚生労働省ホームページや、市町村ホームページなどでご確認ください。

サービスの利用については、お住いの市区町村障害福祉担当課や、相談支援事業所でご相談ください。

28. お役立ちリンク

- ・難病情報センター <https://www.nanbyou.or.jp>
- ・小児慢性特定疾病情報センター <https://www.shouman.jp>
- ・厚生労働省 <https://www.mhlw.go.jp>
- ・日本てんかん学会 <https://jes-jp.org>
- ・日本小児神経学会 <https://www.childneuro.jp>
- ・日本神経学会 <https://www.neurology-jp.org>
- ・日本精神神経学会 <https://www.jspn.or.jp>
- ・日本てんかん外科学会 <https://plaza.umin.ac.jp/~jess/>
- ・日本先天異常学会 <https://plaza.umin.ac.jp/~jts/>
- ・全国てんかんセンター協議会 <https://epilepsycenter.jp>
- ・国際抗てんかん連盟 <https://www.ilae.org>
- ・日本てんかん協会 <https://www.jea-net.jp>
- ・国際てんかん協会 <https://www.ibe-epilepsy.org>
- ・希少てんかん症候群登録システム <https://www.res-r.com>
- ・てんかん情報センター <https://shizuokamind.hosp.go.jp/epilepsy-info/>
- ・ケトン食普及会 <https://plaza.umin.ac.jp/~ketodiet/>
- ・障害者情報ネットワーク <https://www.normanet.ne.jp>
- ・アイカルディ症候群家族会(姫君会) <https://yurikok99.wixsite.com/aicardi>
- ・ウエスト症候群患者家族会 <https://ウエスト症候群.jp>
- ・エンジェルの会 (アンジェルマン症候群児を持つ親の会) <http://angel-no-kai.com>
- ・滑脳症親の会 http://www5e.biglobe.ne.jp/~kasha_1/
- ・かみひこうきの会～環状14番染色体症候群の患者と家族の会
<https://r14-kamihikouki.wixsite.com/main>
- ・カモミールの会 5p-症候群の子を持つ家族の会 <https://5pminusjp-chamomile.org/>
- ・glut1異常症患者会 <http://glut1ds.g2.xrea.com/>
- ・glut1異常症患者会
<https://www.manekineko-network.org/closeup/2019/01/15/glut1グルットワン異常症患者会/>
- ・CDKL5JAPANらぶはんず患者家族会 <https://www.cdkl5japan.com>
- ・スタージウェーバー家族の会 <http://sturge-weber.jp/top.html>
- ・TSつばさの会 (結節性硬化症の子どもを育てる親の会) <http://www.ts-tubasa.com>

- ・ TSC SALON CHUBU <https://tscfamily.wixsite.com/tsc-salon-chubu>
- ・ ドラベ症候群患者家族会 <https://dravetsyndromejp.org>
- ・ フォーシーズン～4番染色体起因しょうがい児サークル
<https://four-season-whs-kids.jimdofree.com/>
- ・ ミトコンドリア病患者・家族の会 <http://mcm.sakura.ne.jp/wpnew/>
- ・ Ring20 Japan (環状20番染色体症候群)
<https://www.facebook.com/groups/2962554697388973>
- ・ Ring 20 research & support uk 日本語版
(<https://ring20researchsupport.co.uk/ja/>)
- ・ レット症候群親の会 (さくらんぼ会) <http://sakuranbo-rett.jp>
- ・ レット症候群支援機構 <https://www.npo-rett.jp>
- ・ 1p36欠失症候群家族会 <https://1p36kazokukai.wixsite.com/website/blank-3>
- ・ 18トリソミーの会 <https://18trisomy.com/index.html>
- ・ 22 HEART CLUB <http://22hc.com/>

29. 書籍・雑誌

- ・指定難病ペディア2019。日本医師会雑誌 148特別号 (1)、2019
- ・「公費医療・難病医療ガイド」社会保険研究所、2019
- ・日本小児科学会監修、国立生育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室編
「小児慢性特定疾病：診断の手引き」診断と治療社、2016
- ・日本てんかん学会編「稀少てんかんの診療指標」診断と治療社、2017
- ・日本てんかん学会編「てんかん症候群：診断と治療の手引き」メディカルレビュー社、2023
- ・日本てんかん学会編「てんかん専門医ガイドブック」改訂第2版、診断と治療社、2020
- ・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.31、
神経症候群（第2版）VI、日本臨床社、2014
- ・M・ビューロー他編「てんかん症候群～乳幼児・小児・青年期のてんかん学（第6版）」
中山書店、2021
- ・青天目信、伊藤雅之編著「レット症候群診療ガイドブック」大阪大学出版、2015
- ・日本レット症候群協会翻訳 キャシー・ハンター著「レット症候群ハンドブックII」、2013
- ・三原忠紘著「てんかんの手術の正しい理解」南山堂、2013
- ・井上有史・池田仁編「新てんかんテキスト～てんかんと向き合うための本」改訂第2版、
南江堂、2021
- ・丸山博他著「ケトン食の本～奇跡の食事療法」第一出版、2010



索引

【あ】

異所性灰白質	6, 24, 37
遺伝子異常	10, 26, 28, 32, 35, 40, 44, 51, 55, 56
<i>KCNT1</i> 遺伝子	44
<i>MECP2</i> 遺伝子	51
<i>NF1</i> 遺伝子	55
<i>PCDH19</i> 遺伝子	34, 35
<i>SCN1A</i> 遺伝子	32
<i>TSC</i> 遺伝子	18
<i>UBE3A</i> 遺伝子	8, 9
ウエスト症候群	10, 11, 12, 18, 31, 36, 52
運動失調	33, 55, 57
ウンフェルリヒト・ルンドボルク病	27
エペロリムス	19

【か】

海綿状血管腫	59
過誤腫	18, 58
滑脳症	24, 25
顔面血管線維腫	18
強直発作	24, 30, 36, 42, 43, 50, 52, 58
グルコーストランスポーター	57
群発（発作）	34, 46, 54
けいれん性てんかん重積状態	39
外科治療	11, 13, 15, 17, 21, 29, 37, 39, 47, 58, 59
結節性硬化症	11, 18, 19, 36
ケトン食	11, 17, 30, 31, 33, 43, 45, 57, 71

【さ】

サプレッション・バースト	6, 12, 30, 31
自己抗体	46, 60
視床下部過誤腫	58, 65
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	27, 55
持続性部分てんかん（EPC）	46
自動症	14, 30
重度心身障害児（者）医療	67
障害者手帳	66, 67, 68
障害年金	68
障害福祉サービス	66, 68
常同運動	50
シリーズ（発作）	10

自立支援医療	63, 67
神経線維腫	36, 55, 65
神経皮膚症候群	18, 36, 55,
進行性ミオクローヌスてんかん	26, 27, 55, 56
頭痛	28, 56
スバズム	6, 10, 12, 24, 30, 58, 59
脊髄小脳変性症	55
染色体異常	16, 60, 61, 62

【た】

代謝異常	10, 27, 30, 31, 56
体性感覚誘発電位	26
多小脳回	6, 22, 24, 37
聴覚失認	48, 49
転倒	27, 33, 39, 42, 43, 52, 53
特別児童扶養手当	68

【な】

軟膜血管腫	28
乳児重症ミオクローニーてんかん	33
乳幼児医療費助成	63, 67
認知機能障害	14, 22, 34
熱誘発	32
脳炎	38, 39, 46, 54, 60
脳腫瘍	59
脳梁欠損	6

【は】

ビガバトリン	11, 18, 19
非けいれん性てんかん重積状態	16, 52
皮質形成異常	20, 22, 36
ビタミン B6	45, 59
ヒプスアリスミア	6, 10, 11, 31
副腎皮質刺激ホルモン (ACTH)	11
ペルオキシソーム病	56
ポートワイン斑	28, 29
歩行障害 (ふらつき)	26, 27, 32, 55, 57

【ま】

麻痺	12, 28, 36, 37, 38, 39, 46, 56, 57, 59
ミオクローヌス	8, 26, 27, 30, 40, 42, 52, 55, 56, 57
ミトコンドリア病	27
免疫修飾療法	47
免疫反応	46, 60
網脈絡膜裂孔	6

【ら】

ライソゾーム病	27, 55
ラフォラ病	27
良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん	27
緑内障	29
裂脳症	24
レノックス・ガストー症候群	12, 42, 43, 52

【わ】

笑い	8, 58
----	-------



本書は、令和4年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）により作成しました。

てんかんの難病ガイド

2023年3月31日発行

編集者 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業

「希少てんかんに関する包括的研究」班

発行者 井上有史

印刷所 日興美術株式会社



てんかんの難病ガイド