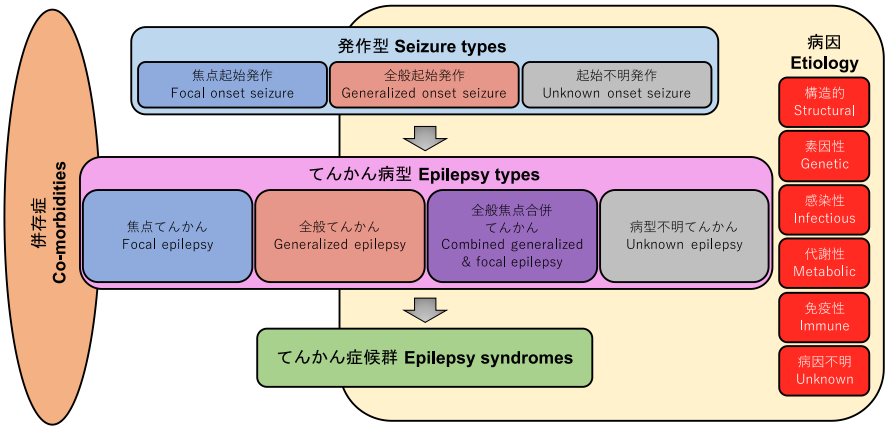
2023年 7月4日　てんかん診療支援コーディネーター研修会

新しいてんかん症候群の分類と定義
ILAE 2022

東京慈恵会医科大学小児科学講座
日暮憲道

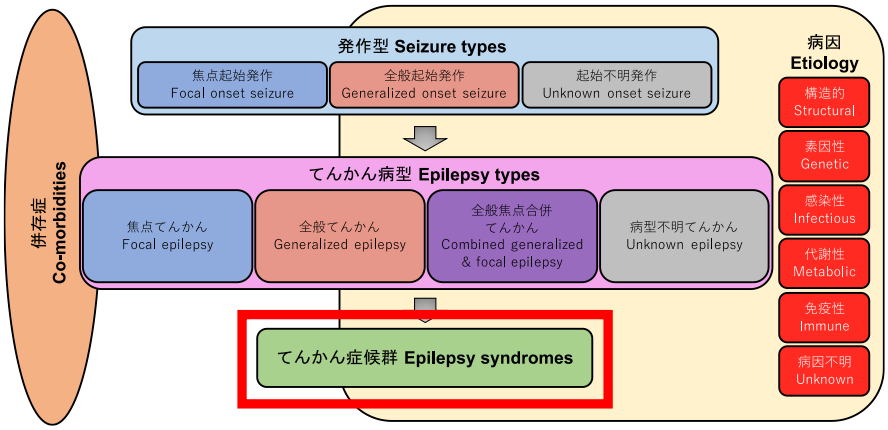
ILAE 2017 てんかん分類体系
ILAE 2017 Framework for classification of the epilepsies



診断の指標	詳細を反映できない
診療の目安	分類自体が目的ではない
情報伝達ツール	経過とともに変化

ILAE 2017 てんかん分類体系

ILAE 2017 Framework for classification of the epilepsies



全例に該当するわけではない

分類・診断が多くの情報を含む

医学管理・予後に関する情報が得られる可能性

ILAEによるてんかんの定義 (2014)

てんかんの診断

- 24時間以上の間隔で2回以上の非誘発性（あるいは反射性）発作
- 1回の非誘発性（あるいは反射性）発作＋その後10年間の発作再発リスク60%≦*
- てんかん症候群の診断

てんかんの消失 (resolution)**

- 年齢依存的てんかん症候群で該当年齢を過ぎている
- 発作消失10年≦ ＋ ASM中止5年≦

*2回の非誘発性発作後の一般的再発率と同程度

**「消失した (resolved)」は「寛解 (remission)」や「治癒 (cure)」と同等ではない。

Fisher RS, et al. Epilepsia 2014;55:475–82.

てんかんおよびてんかん症候群の分類 (1989)

特発性局在関連性てんかん （自然終息性・薬剤反応性多い）	**特発性全般てんかん** （多くが薬剤反応性）
中心・側頭部に棘波をもつ良性小児てんかん 後頭部に突発波をもつ小児てんかん 原発性読書てんかん	良性（家族性）新生児けいれん 乳児良性ミオクロニーてんかん 小児欠神てんかん、若年欠神てんかん 若年ミオクロニーてんかん 覚醒時大発作てんかん など
症候性局在関連性てんかん （治療効果・予後は多彩）	**症候(潜因)性全般てんかん** （多くが薬剤抵抗性）
慢性進行性持続性部分てんかん 側頭葉てんかん 前頭葉てんかん 後頭葉てんかん など	West症候群、Lennox-Gastaut症候群 ミオクロニー失立発作てんかん ミオクロニー欠神てんかん 早期ミオクロニー脳症 サプレッション・バーストを伴う早期乳児てんかん性脳症 など

焦点性か全般性か決定できない(未決定)てんかん

新生児発作、乳児重症ミオクロニーてんかん
徐波睡眠時に持続性棘徐波を示すてんかん
獲得性てんかん性失語（Landau-Kleffner症候群）

ILAEによるてんかん症候群の分類と定義 (2022)

ILAE International League Against Epilepsy

About ILAE | Guidelines | Congresses | Regions & Countries | Journals

Home - Guidelines - Definition & Classification - Classification and Definition of Epilepsy Syndromes

Classification and Definition of Epilepsy Syndromes

The **2017 ILAE Classification of the Epilepsies** defined three diagnostic levels including seizure type, epilepsy type and epilepsy syndrome. ***Epilepsy syndromes*** have been recognized as distinct electroclinical entities long before the first ILAE Classification of Epilepsies and Epilepsy Syndromes was proposed in 1985. However, a formally accepted ILAE classification of epilepsy syndromes was lacking, and the 2017-2021 Nosology and Definitions Task Force was charged with this endeavor.

The ILAE position papers are divided into (1) syndromes with onset in neonates and infants (up to age two years), (2) syndromes that onset in childhood, and (3) syndromes that may begin at a variable age (meaning in both pediatric and adult patients). Additionally, a fourth position paper on the idiopathic generalized epilepsies is included. For each syndrome, diagnostic electroclinical criteria, as well as expected results of other investigations (imaging, genetics), frequent co-morbidities, and natural history are provided.

List of Epilepsy Syndromes

Arabic | Chinese | French | Greek | Italian | Japanese | Korean | Portuguese | Spanish | Ukrainian

ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes

Introduction to the Epilepsy Syndrome Papers, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Arabic

ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Neonates and Infants: Position Statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Arabic | Ukrainian

新生児・乳児期

ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood: Position Paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Spanish | Ukrainian

小児期

ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset at a Variable Age: Position Statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Arabic | Spanish | Ukrainian

さまざまな年齢

ILAE Definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position Statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Arabic | Spanish | Ukrainian

特発性全般てんかん

Methodology for Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with List of Syndromes: Report of the ILAE Task Force on Nosology and Definitions, *Epilepsia* (2022)
Online Open Access | PDF Version
Translations: Spanish | Ukrainian

2010 てんかん発作およびてんかんを体系化するための用語改訂のILAE提案

脳波・臨床症候群および特異的な診断を有するその他のてんかん群

脳波・臨床症候群

症候群がどのように整理できるかの一例:
発症年齢別の分類*

新生児期
- 良性新生児けいれん*
- 良性家族性新生児てんかん（BFNE）
- 大田原症候群
- 早期ミオクロニー脳症（EME）

乳児期
- 熱性けいれん*, 熱性けいれんプラス（FS+）
- 良性乳児てんかん
- 良性家族性乳児てんかん（BFIE）
- West症候群
- Dravet症候群
- 乳児ミオクロニーてんかん(MEI)
- 非進行性疾患のミオクロニー脳症
- 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

小児期
- 熱性けいれん*, 熱性けいれんプラス（FS+）
- 早発型小児後頭葉てんかん（Panayiotopoulos症候群）
- ミオクロニー脱力（旧用語：失立）発作を伴うてんかん
- 小児欠神てんかん(CAE)
- 中心側頭部棘波を示す良性てんかん(BECTS)
- 常染色体優性夜間前頭葉てんかん（ADNFLE）
- 遅発性小児後頭葉てんかん（Gastaut型）
- ミオクロニー欠神てんかん
- Lennox-Gastaut症候群（LGS）
- 睡眠時持続性棘徐波（CSWS）を示すてんかん
- 性脳症*
- Landau-Kleffner症候群（LKS）

青年期-成人期
- 若年欠神てんかん（JAE）
- 若年ミオクロニーてんかん（JME）
- 全般強直間代発作のみを示すてんかん
- 聴覚症状を伴う常染色体優性てんかん（ADEAF）
- その他の家族性側頭葉てんかん

年齢との関連性が低いもの
- 多様な焦点を示す家族性焦点性てんかん（小児期から成人期）
- 進行性ミオクローヌスてんかん（PME）
- 反射てんかん

明確な特定症状群/外科的症候群

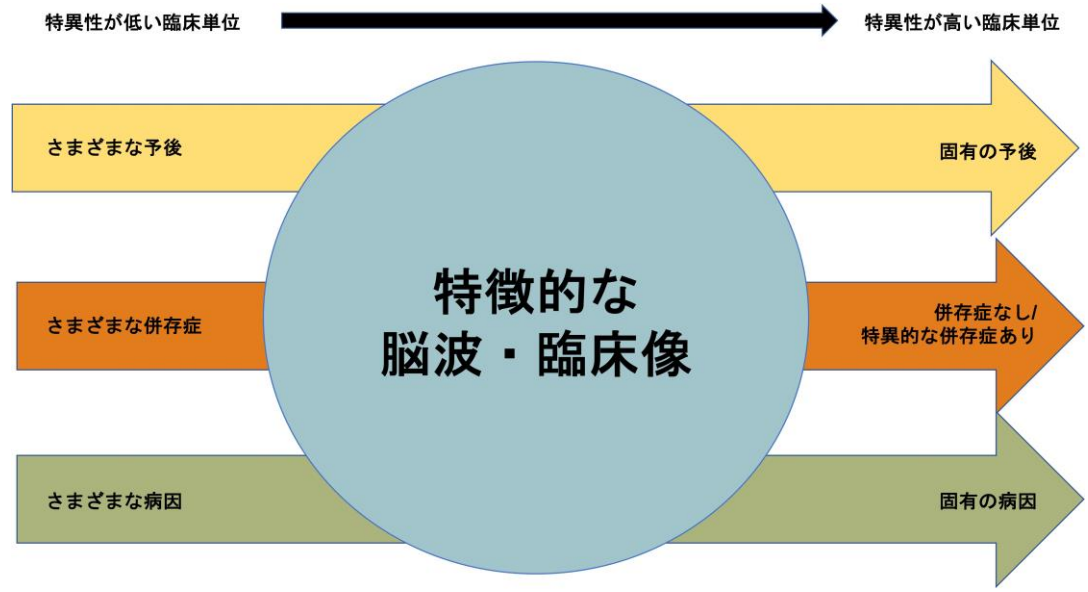
明確な特定症状群/外科的症候群
- 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん（MTLE with HS）
- Rasmussen症候群
- 視床下部過誤腫による笑い発作
- 片側けいれん・片麻痺・てんかん

非症候群性のてんかん**

構造的／代謝性の原因に帰するてんかん（原因別に整理）
- 皮質形成異常（片側巨脳症，異所性灰白質など）
- 神経皮膚症候群（結節性硬化症複合体，Sturge-Weber症候群など）
- 腫瘍、感染、外傷、血管腫、周産期脳障害、脳卒中、他

原因不明のてんかん

症候群概念図



Wirrell E, et al. Epilepsia 2022;63:1330-2.

てんかん症候群の定義 (2022)

臨床症状や脳波所見の特徴的な集合体で、しばしば特定の病因 (構造的、素因性、代謝性、免疫性、感染性) により裏付けられるもの

症候群診断はしばしば予後や治療に関する示唆を与える。

しばしば年齢依存的な臨床像とさまざまな特有の併存症を示す。

Wirrell EC, et al. Epilepsia 2022;63:1333-48.

ILAE疾病分類・定義作業部会の基本方針と変更ポイント

- 2017分類に整合性のある用語を用いる
- 各疾患の典型像と許容範囲を明示する ➡ **必須項目、注意喚起項目、除外項目**
- 世界的に利用可能な指針とする ➡ **検査による確認困難な場合の症候群診断**
  進展中の症候群
- 特徴を説明した症候群名へ改訂する ➡ 人名症候群を(できるだけ)回避
- 関連する症候群を提示する ➡ **多面的分類要素**：
  発症年齢、発作型・病型、予後、併存症・病因

各症候群の定義：診断基準における新用語

必須項目 *Mandatory* ：診断に必須な事項（なければ診断不可）
注意喚起項目 *Alerts* ：稀に認めうるが他疾患との慎重な鑑別を要す
除外項目 *Exclusionary* ：あってはならない事項（あったら診断不可）

検査による確認困難な場合の症候群診断 ：脳波やMRIなど診断に必要な検査の実施が困難な
Syndrome without laboratory confirmation 医療資源の限られた地域での診断目安

進展中の症候群 ：診断基準を満たすまで時間経過を要する症候群で、
Syndrome-in-evolution 経過早期に診断を疑うべき状況

表 8 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん（epilepsy with myoclonic atonic seizures）

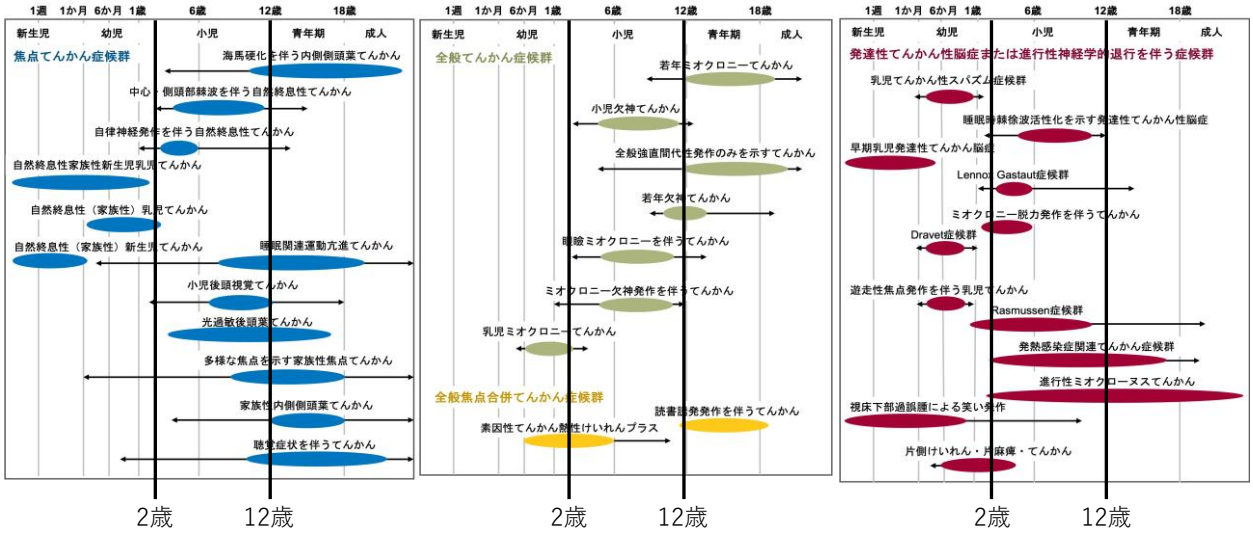
	必須基準	注意喚起基準	除外基準
発作	ミオクロニー脱力発作	てんかん発症から 12 か月以内の強直発作	診断に先行しててんかん性スパズムあるいは乳児てんかん性スパズム症候群がある焦点起始発作
脳波	全般性 2-6Hz 棘徐波あるいは多棘徐波異常	睡眠中の全般性突発性速波活動 2Hz 未満の全般性緩徐棘徐波複合 低頻度刺激での光突発反応（CLN2 が示唆される）	持続性の焦点性異常 ヒプスアリスミア
発症年齢			6 か月未満あるいは 8 歳超
発症時の発達		発作発症前からの中度～重度の発達の遅れ	
神経学的診察		局在性の神経学的異常	
画像			脳 MRI で原因病変あり
MRI は診断に必須ではないが，他の原因の除外のため通常は実施する． 発作時脳波は診断に必須ではない．ただし，注意喚起項目がある，あるいは Lennox-Gastaut 症候群や乳児てんかん性スパズムが示唆されうる臨床特徴を示す児では，少なくともビデオ記録，できれば発作時脳波を記録すべきである． 進展中の症候群：ミオクロニー脱力発作を伴うてんかんは，他の注意喚起基準や除外基準のない該当年齢の児で，複数の全般起始発作型により爆発的発症を示す場合に疑われる．			
検査による確認困難な場合の症候群診断：医療資源が限られる地域では，臨床医がミオクロニー脱力発作を直接観察，あるいは家族のビデオで確認できれば，脳波がなくとも推定診断してよい．ただし，脳波は強く推奨される．			

注釈）注意喚起基準は，大多数の症例ではみられないが，まれにみられることがある．そのような場合，本症の診断は慎重に行い，他の疾患を検討する必要がある．

疫学
臨床背景
経過
脳波所見
発作特徴
併存症
画像
遺伝学
臨床検査
鑑別診断

※治療は基本的に記載せず

てんかん症候群の病型と発症年齢分布



Wirrell EC, et al. Epilepsia 2022;63:1333-48.

発作経過・予後・併存症による分類

自然終息性てんかん ：特定の年齢で発症するが、疾患感受性のある年齢を過ぎると自然寛解を示す症候群
Self-limited epilepsies

発達性てんかん性脳症 ：以下の2つの複合
Developmental & epileptic encephalopathy, DEE

てんかん性脳症 ：顕著なてんかん様放電により健常な脳機能発達が障害される状態
Epileptic encephalopathy, EE

発達性脳症 ：原疾患病態自体に起因する発達への影響
Developmental encephalopathy, DE

<u>進行性神経学的退行(を呈する症候群)</u> ：すでに長期発達を遂げた認知等の脳機能が、疾患発症によって進行性に障害される状況を示す新用語
Progressive neurological deterioration

病因による分類

素因性、構造的、素因性-構造的、代謝性、免疫性

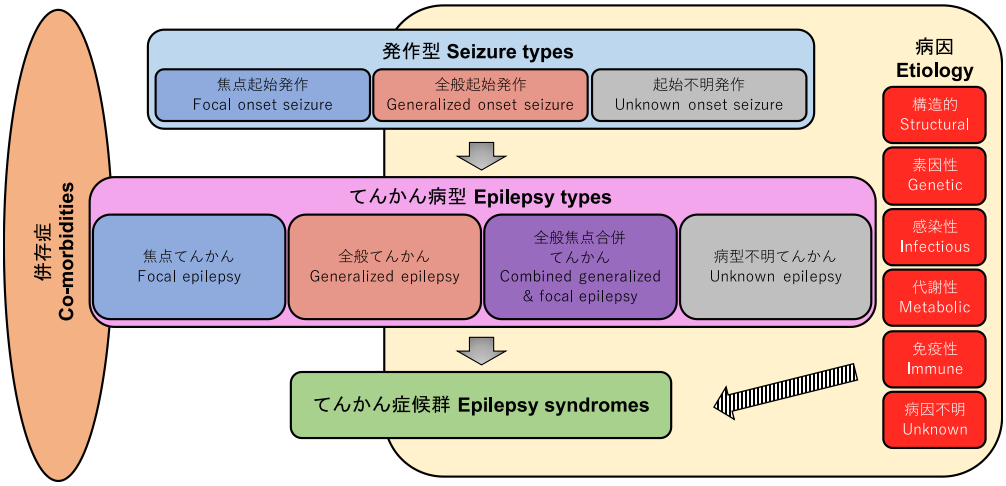
病因特異的症候群 *Etiology-specific syndrome*

- 新設概念
- 特定の病因に起因し、多くの患者で比較的均質、かつ臨床的に区別して認識可能な表現型の特徴を持ち、脳波、画像、あるいは遺伝学的に一貫した所見を示し、明確に定義可能な場合に成立しうる症候群
- 特異的治療との関連
- 責任遺伝子・分子病態に基づく病因特異的DEEの登場

→てんかんの分類に科学的要素を高次元で融合させていくための重要な流れ

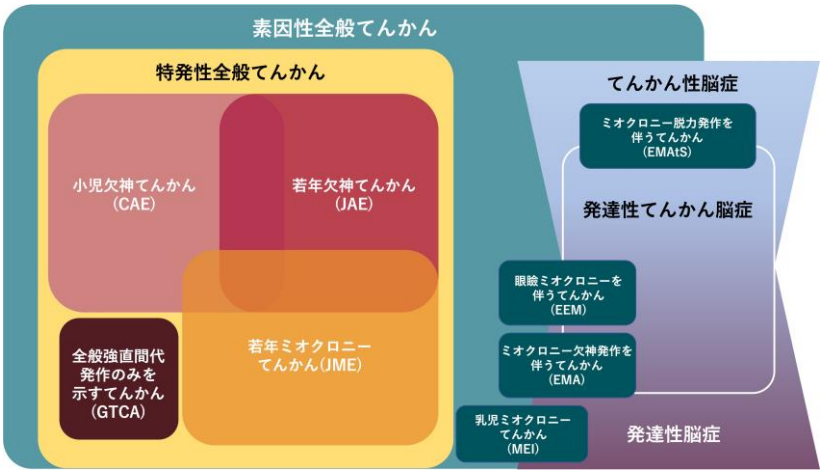
ILAE 2017 てんかん分類体系

ILAE 2017 Framework for classification of the epilepsies



病因から症候群診断

特発性全般てんかん *Idiopathic generalized epilepsy, IGE*



素因性全般てんかんの特殊なサブグループ

左記4疾患に限り「特発性」を容認

全般強直間代発作
ミオクロニー発作
定型欠神発作
全般性てんかん様放電
薬剤反応性

てんかん症候群 (ILAE2022)

新生児期・乳児期 (<2歳)

自然終息性てんかん
自然終息性新生児てんかん (SeLNE)
自然終息性家族性新生児乳児てんかん (SeLFNIE)
自然終息性乳児てんかん (SeLIE)
素因性熱性けいれんプラス (GEFS+)
乳児ミオクロニーてんかん (MEI)

発達性てんかん性脳症 (DEE)
早期乳児DEE (EIDEE)
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん (EIMFS)
乳児てんかん性スパズム症候群 (IESS)
Dravet症候群 (DS)

病因特異的発達性てんかん性脳症
KCNQ2–DEE
ピリドキシン依存性 (*ALDH7A1*-)DEE (PD-DEE)
ピリドキシンリン酸依存性 (*PNPO*-)DEE (P5PD-DEE)
CDKL5-DEE
PCDH19 群発てんかん
GLUT1欠損症 (GLUT1DS-)DEE
Sturge-Weber症候群 (SWS)
視床下部過誤腫による笑い発作 (GS-HH)

小児期 (2-12歳)

自然終息性焦点てんかん (SeLFEs)
中心側頭部棘波を示す自然終息性てんかん (SeLECTS)
自律神経発作を伴う自然終息性てんかん(SeLEAS)
小児後頭視覚てんかん (COVE)
光過敏後頭葉てんかん (POLE)

素因性全般てんかん (GGEs)
小児欠神てんかん (CAE)*
眼瞼ミオクロニーを伴うてんかん (EEM)
ミオクロニー欠神発作を伴うてんかん (EMA)

*CAEはIGEの一つ

発達性あるいはてんかん性脳症 (DEE/EE)
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん (EMAtS)
Lennox-Gastaut症候群 (LGS)
睡眠時棘徐波活性化を示す(発達性)てんかん性脳症 (EE/DEE-SWAS)
発熱感染症関連てんかん症候群 (FIRES)
片側けいれん・片麻痺・てんかん (HHE)

さまざまな年齢 (≦18歳＋19歳≦)

焦点てんかん
(COVE, POLE)
家族性内側側頭葉てんかん (FMTLE)
聴覚症状を伴うてんかん (EAF)
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん (MTLE-HS)
睡眠関連運動亢進てんかん (SHE)
多様な焦点を示す家族性焦点てんかん (FFEVF)

全般焦点合併てんかん
読書誘発発作を伴うてんかん (EwRIS)

特発性全般てんかん (IGEs)
若年欠神てんかん (JAE)
若年ミオクロニーてんかん (JME)
全般強直間代発作のみを示すてんかん (GTCA)

発達性あるいはてんかん性脳症 (DE/EE/DEE)
進行性神経退行を呈するてんかん
(FIRES)
Rasmussen症候群 (RS)
進行性ミオクローヌスてんかん (PME)

新生児・乳児期発症てんかん症候群

自然終息性てんかん

- 自然終息性新生児てんかん（SeLNE）
- 自然終息性家族性新生児乳児てんかん（SeLFNIE）
- 自然終息性乳児てんかん（SeLIE）
- 素因性てんかん熱性けいれんプラス（GEFS+）
- 乳児ミオクロニーてんかん（MEI）

発達性てんかん性脳症（DEE）

- 早期乳児発達性てんかん性脳症（EIDEE）
- 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん（EIMFS）
- 乳児てんかん性スパズム症候群（IESS）
- Dravet症候群（DS）

病因特異的症候群

- *KCNQ2*-DEE
- ピリドキシン依存性（*ALDH7A1*-)DEE (PD-DEE)
- ピリドキサールリン酸依存性（*PNPO*-)DEE (P5PD-DEE)
- *CDKL5*-DEE
- *PCDH19* 群発てんかん
- グルコーストランスポーター1欠損症 (GLUT1DS)
- Sturge-Weber症候群 (SWS)
- 視床下部過誤腫による笑い発作 (GS-HH)

新生児・乳児期のポイント1
自然終息性てんかん

自然終息性てんかん

- 自然終息性新生児てんかん（SeLNE）
- 自然終息性家族性新生児乳児てんかん（SeLFNIE）
- 自然終息性乳児てんかん（SeLIE）
- 素因性てんかん熱性けいれんプラス（GEFS+）
- 乳児ミオクロニーてんかん（MEI）

病型	病因は全て「素因性」
焦点	*KCNQ2 KCNQ3 SCN2A* *SCN2A KCNQ2* *PRRT2 SCN8A SCN2A*
全般／焦点	さまざまなチャネル遺伝子
全般	特定の単一遺伝子同定なし

SeLFNIE、GEFS＋：家族性てんかんの概念（その他は孤発性、家族性あり）

家系内罹患者の表現型相違あり

SeLNIE：SeLNE、SeLIE

GEFS+：熱性けいれん、熱性けいれんプラス、GGE、焦点てんかん、EMAtS、DSなど

新生児・乳児期のポイント2

発達性てんかん性脳症

早期乳児発達性てんかん性脳症（EIDEE）

大田原症候群・早期ミオクロニー脳症の区別を撤廃

・ミオクロニー、強直
・Suppression-burst
・病因、予後

} しばしば重複

発達性てんかん性脳症（DEE）

- 早期乳児発達性てんかん性脳症（EIDEE）
- 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん（EIMFS）
- 乳児てんかん性スパズム症候群（IESS）
- Dravet症候群（DS）

乳児てんかん性スパズム症候群（IESS）

West症候群（**今回廃止**）：ヒプスアリスミアが必須 → 脳波タイミングや主観に影響

乳児スパズム症候群：ヒプスアリスミアの有無は問わない

→早期治療介入や病因検索など、臨床的重要性は共通

Dravet症候群（DS）

人名だが保持（社会・福祉支援への影響を考慮）

新生児・乳児期のポイント3

病因特異的DEE

遺伝子・分子病態に基づく症候群が登場

治療との関連でも重要！

素因性、代謝性、構造的、その組み合わせ

病因特異的症候群

- *KCNQ2*-DEE
- ピリドキシン依存性（*ALDH7A1*-)DEE（PD-DEE）
- ピリドキサールリン酸依存性（*PNPO*-)DEE（P5PD-DEE）
- *CDKL5*-DEE
- *PCDH19* 群発てんかん
- グルコーストランスポーター1欠損症（GLUT1DS）
- Sturge-Weber症候群（SWS）
- 視床下部過誤腫による笑い発作（GS-HH）

KCNQ2-DEE：*KCNQ2*-SeLNEとの重症度の違いに、バリアントの機能変化の程度が関連

ピリドキシン依存性（*ALDH7A1*-)DEE（PD-DEE）
ピリドキサールリン酸依存性（*PNPO*-)DEE（P5PD-DEE）

➡ 理想的には
ALDH7A1-DEE（ALDH7A1欠損症）
PNPO-DEE（ PNPO欠損症）
PLPBP-DEE（PLPBP欠損症）

グルコーストランスポーター1欠損症（GLUT1DS）：ケトン食の有効性

Sturge-Weber症候群：2010年案では非症候群性

小児期発症てんかん症候群

自然終息性焦点てんかん (SeLFEs)

中心側頭部棘波を示す自然終息性てんかん
(Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes, SeLECTS)
自律神経発作を伴う自然終息性てんかん
(Self-limited epilepsy with autonomic seizures, SeLEAS)
小児後頭視覚てんかん
(Childhood occipital visual epilepsy, COVE)
光過敏後頭葉てんかん
(Photosensitive occipital lobe epilepsy, POLE)

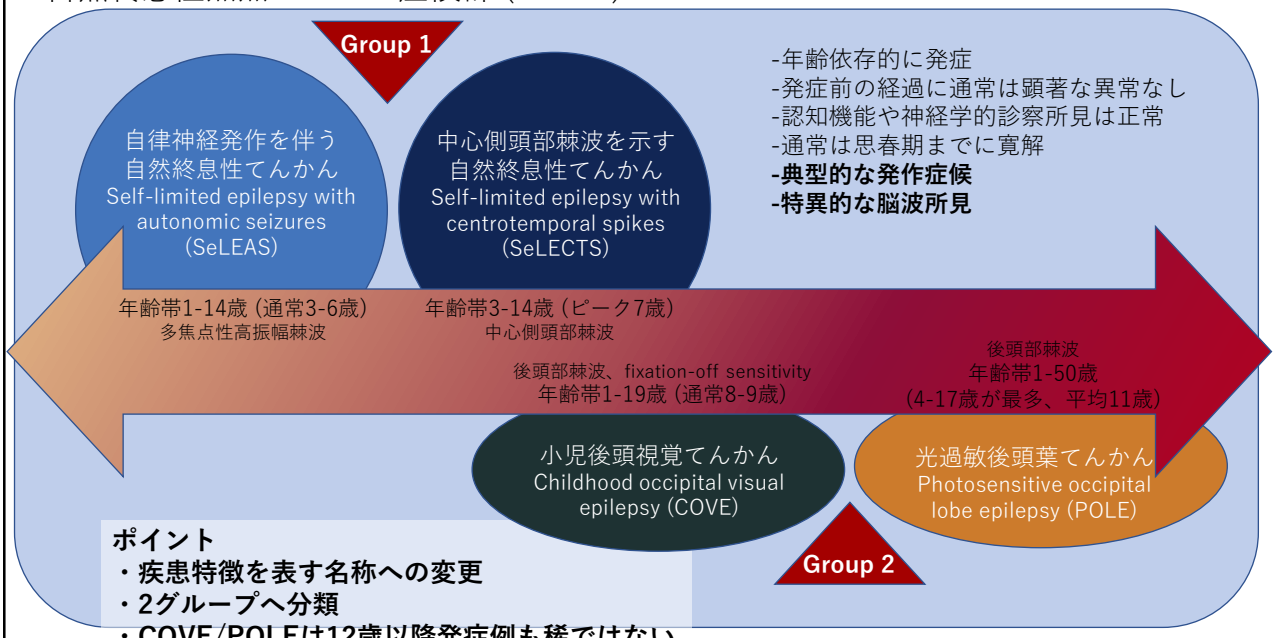
素因性全般てんかん (GGEs)

小児欠神てんかん
(Childhood absence epilepsy, CAE)
眼瞼ミオクロニーを伴うてんかん
(Epilepsy with eyelid myoclonia, EEM)
ミオクロニー欠神発作を伴うてんかん
(Epilepsy with myoclonic absences, EMA)

発達性あるいはてんかん性脳症 (DEE/EE)

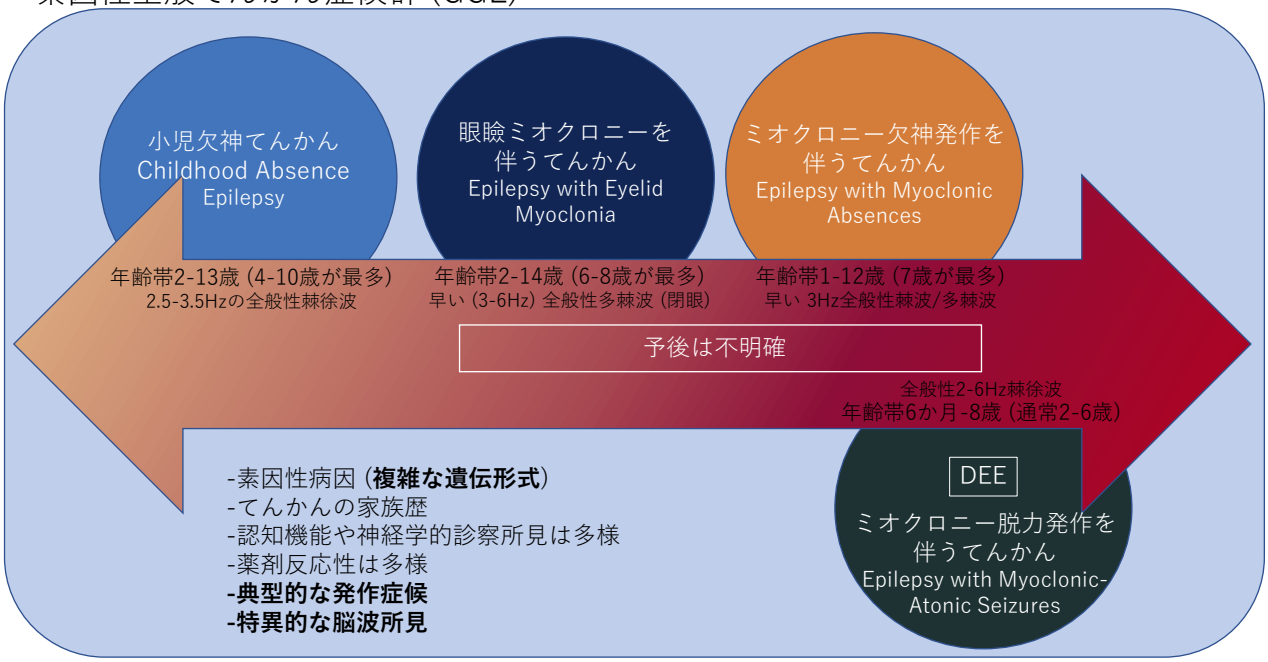
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
(Epilepsy with myoclonic-atonic seizures, EMAtS)
Lennox-Gastaut症候群
(Lennox-Gastaut syndrome, LGS)
睡眠時棘徐波活性化を示す(発達性)てんかん性脳症
(EE/DEE with spike-wave activation in sleep, EE/DEE-SWAS)
発熱感染症関連てんかん症候群
(Febrile infection-related epilepsy syndrome, FIRES)
片側けいれん・片麻痺・てんかん
(Hemiconvulsion hemiplegia epilepsy, HHE)

自然終息性焦点てんかん症候群 (SeLFE)



ポイント
- **疾患特徴を表す名称への変更**
- **2グループへ分類**
- **COVE/POLEは12歳以降発症例も稀ではない**

素因性全般てんかん症候群 (GGE)



小児期発症DEE/EEのポイント

Lennox-Gastaut症候群 (LGS)

人名だが保持（社会・福祉支援への影響を考慮）

DEE/EE-SWASの概念変更

発熱感染症関連てんかん症候群 (FIRES)

新規に採用

AERRPS, DESC, NORSEなどの呼称はFIRESへ一本化

発達性あるいはてんかん性脳症 (DEE/EE)

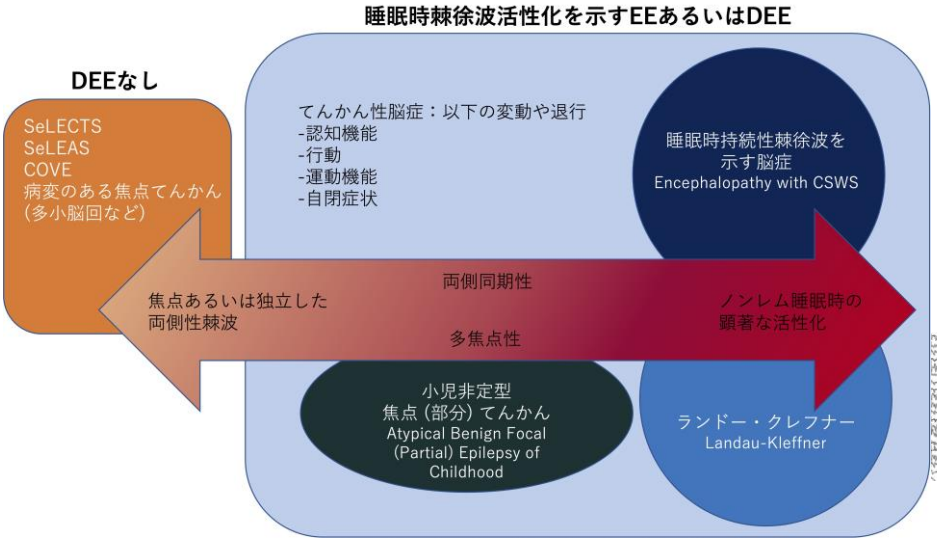
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
(Epilepsy with myoclonic-atonic seizures, EMAtS)
Lennox-Gastaut症候群
(Lennox-Gastaut syndrome, LGS)
睡眠時棘徐波活性化を示す(発達性)てんかん性脳症
(EE/DEE with spike-wave activation in sleep, EE/DEE-SWAS)
発熱感染症関連てんかん症候群
(Febrile infection-related epilepsy syndrome, FIRES)
片側けいれん・片麻痺・てんかん
(Hemiconvulsion hemiplegia epilepsy, HHE)

AERRPS, acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures
DESC, devastating epilepsy in school-age children
NORSE, new-onset refractory status epilepticus

睡眠時棘徐波活性化を示す(発達性)てんかん性脳症

旧名：睡眠時持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
非定型（良性）部分てんかん、etc

Developmental and epileptic encephalopathy with SWAS and epileptic encephalopathy with SWAS, DEE-SWAS and EE-SWAS



Spike-wave indexによる基準はなし
Landau-Kleffnerは特殊なサブタイプとして保持

さまざまな年齢で発症するてんかん症候群

全般てんかん症候群
- 特発性全般てんかん（IGEs）
  - 若年ミオクロニーてんかん（JME）
  - 若年欠神てんかん（JAE）
  - 全般強直間代発作のみを伴うてんかん（GTCA）

焦点てんかん症候群
- 自然終息性
  - 小児後頭視覚てんかん (COVE)
  - 光過敏後頭葉てんかん (POLE)
- 家族性内側側頭葉てんかん (FMTLE)
- 聴覚症状を伴うてんかん (EAF)

発達性脳症あるいはてんかん性脳症、または進行性神経学的退行を呈するてんかん症候群
- 発熱感染症関連てんかん症候群（FIRES）
- Rasmussen（ラスムッセン）症候群（RS）

- 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん (MTLE-HS)
- 睡眠関連運動亢進てんかん (SHE)
- 多様な焦点を示す家族性焦点てんかん (FFEVF)

全般焦点合併てんかん症候群
- 読書誘発発作を伴うてんかん (EwRIS)

- 進行性ミオクローヌスてんかん（PME）

焦点てんかん症候群の概念を整理

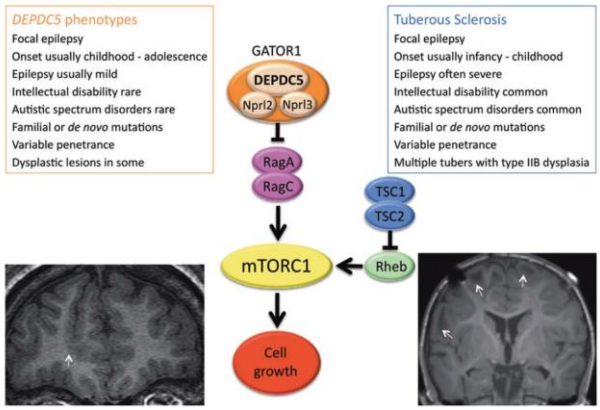
（海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん以外）

その他の家族性側頭葉てんかん	➡	家族性内側側頭葉てんかん：家族性 Familial mesial temporal lobe epilepsy, FMTLE
聴覚症状を伴う常染色体優性てんかん 常染色体優性外側側頭葉てんかん	➡	聴覚症状を伴うてんかん：孤発性、家族性 Epilepsy with auditory features, EAF
（常染色体優性）夜間前頭葉てんかん	➡	睡眠関連運動亢進てんかん：孤発性、家族性 Sleep-related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy, SHE
多様な焦点を示す家族性（常染色体優性） 部分てんかん	➡	多様な焦点を示す家族性焦点てんかん：家族性 Familial focal epilepsy with variable foci, FFEVF
素因性が主体の概念	➡	素因性、構造的、素因性構造的病因

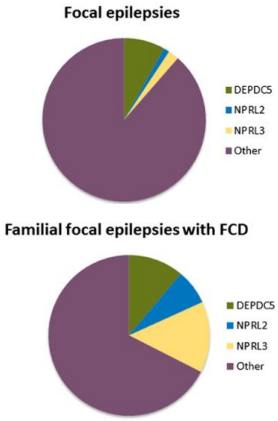
表 2 素因性焦点てんかん症候群と現在推定されている遺伝子

焦点てんかん症候群	関連遺伝子
SHE	*CHRNA4*, *CHRNA2*, *CHRNB2*, *DEPDC5*, *KCNT1*, *NPRL2*, *NPRL3*, *PRIMA1*
FMTLE	*DEPDC5*（メンデル遺伝形式はまれ，FMTLE は通常複雑な遺伝様式を示す）
FFEVF	*TSC1*, *TSC2*, *DEPDC5*, *NPRL2*, *NPRL3*
EAF	*LGI1*, *RELN*, *MICAL1*

Riney K, et al. Epilepsia 2022;63:1443-74



Scheffer IE, et al. Ann Neurol 2014;75:782-7



Weckhuysen S, et al. Epilepsia 2016;57:994–1003

症候群分類・定義2022のまとめ

- 症候群診断は患者状態、医学管理・予後に関する最も具体的・実用的情報を含む。
- 症候群を特徴付ける要素に病因が大きく取り入れたことは、科学的要素を高次元で融合させたこれからのてんかん分類の基盤となると期待される。
- 名称変更も含め、各症候群の整理と最新理解に関する洗練された実用的情報源となった。
- 関連症候群が示されたことで、個々の疾患のみならず、てんかんの全体像の理解に役立つ内容となった。
- 病因特異的てんかん（例：種々の遺伝子、結節性硬化症）や特定の脳領域の関わる焦点てんかん（例：島回・帯状回・弁蓋部）など、今後、症候群として確立されうる候補の状況は多く残っている。

Jikei Pediatrics