

序：てんかん症候群に関する公式声明について

Elaine Wirrell¹  | Paolo Tinuper^{2,3} | Emilio Perucca^{4,5}  | Solomon L. Moshé⁶ 

¹Divisions of Child and Adolescent Neurology and Epilepsy, Department of Neurology, Mayo Clinic, Rochester, Minnesota, USA

²Department of Biomedical and Neuromotor Sciences, University of Bologna, Bologna, Italy

³Institute of Neurological Sciences, Scientific Institute for Research and Health Care, Bologna, Italy

⁴Department of Neurosciences, Monash University, Melbourne, Victoria, Australia

⁵Department of Medicine, University of Melbourne, Austin Health, Victoria, Australia

⁶Isabelle Rapin Division of Child Neurology, Saul R. Korey Department of Neurology, and Departments of Neuroscience and Pediatrics, Albert Einstein College of Medicine and Montefiore Medical Center, Bronx, New York, USA

Correspondence

Elaine Wirrell, Divisions of Child and Adolescent Neurology and Epilepsy, Department of Neurology, Mayo Clinic, 200 First St SW, Rochester, MN 55902, USA.

Email: wirrell.elaine@mayo.edu

てんかんはさまざまな病因によって生じ、多彩な脳波・臨床所見や個人差の著しい臨床転帰を示す多岐にわたる疾患・疾病群から成る。

国際抗てんかん連盟（International League Against Epilepsy, ILAE）による2017年てんかん分類では①発作型、②てんかん病型、③てんかん症候群の3つの診断レベルを設定し、各レベルにおいて病因と併存症を検討しなくてはならないことを強調した¹。ILAEによるてんかんおよびてんかん症候群の分類が1985年に初めて提案されるかなり以前から、てんかん症候群は明確に区別できる脳波・臨床単位として認識されていて、「ブルーガイド」や「乳児期、小児期、青年期のてんかん症候群」²にまとめられていたとはいえ、正式に認められたILAEてんかん症候群分類は存在しなかった。

この一連のILAE公式声明は、てんかん症候群の定義を決定するために2017年にILAEが設置した疾病分類・定義作業部会の成果をまとめたものである。われわれはてんかん症候群を「臨床所見および脳波所見に特徴を有する集合体であり、その多くは特定の病因（構造的、素因性、代謝性、免疫性、感染性）によって裏づけられる」と定義した。てんか

んをもつ人の症候群診断は多くの場合、予後や治療にも関わる。てんかん症候群の症状は年齢依存性を示すことが多く、特定の年齢で発症するのが一般的であり、場合によっては特定の年代で寛解することもある。症候群の多くは知的発達症や精神疾患をはじめとするさまざまな併存症と強い関連性を示すが、一方で、そのような併存症を伴わないことを特徴とする症候群もある（図1）。

てんかん症候群は慣例的に発症年齢に従って分類されてきた。したがって、このILAE公式声明では新生児期と乳児期に発症する症候群（2歳まで）、小児期に発症する症候群、さまざまな年齢で発症する症候群（小児患者と成人患者の両方にみられる）に分けて記載している。さらに、特発性全般てんかんに関する別個の公式声明も含まれている。

さらに、てんかん症候群を発作型に基づいて全般、焦点、全般焦点合併に分類し、発達性てんかん性脳症（developmental and epileptic encephalopathy, DEE）あるいは進行性神経学的退行を伴う症候群を別のカテゴリーに分類している。2017年てんかん分類では基礎疾患（発達性脳症）とこれに重なるてんかん性活動（てんかん性脳症）の両方が原因と考え

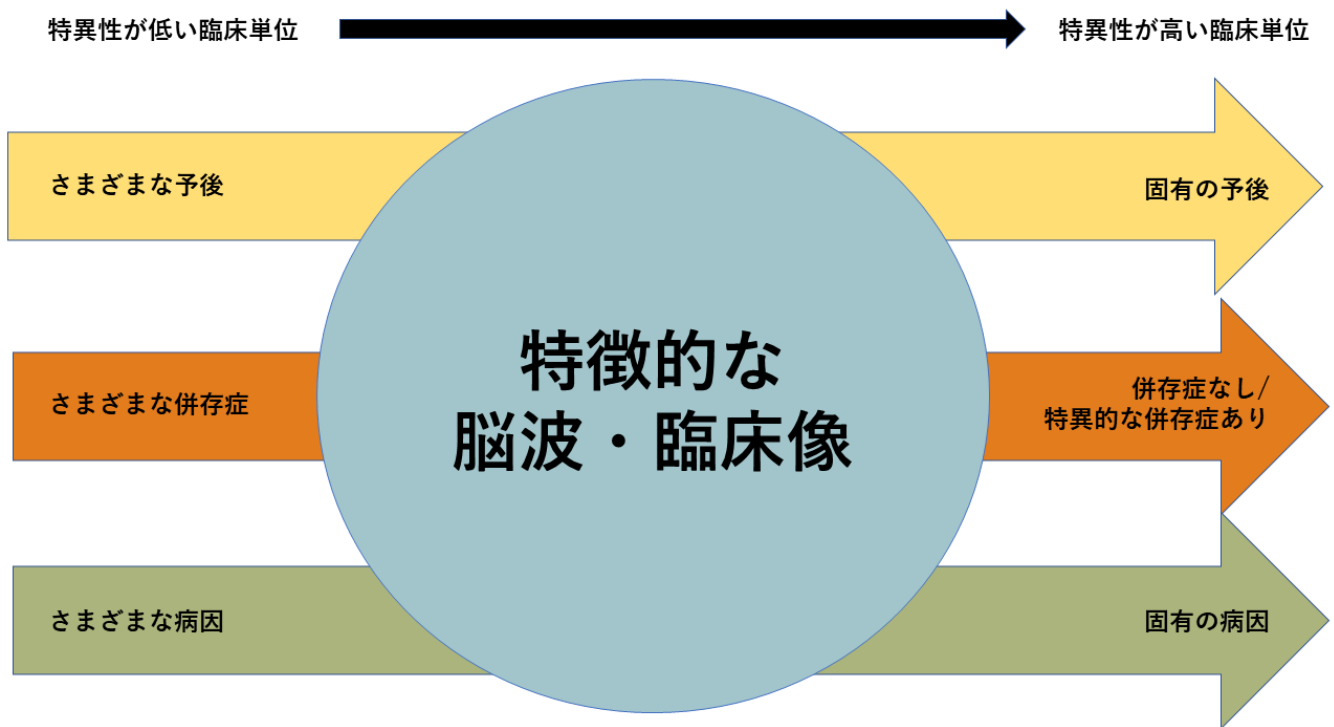


図 1 なによりもまず、てんかん症候群は特有の脳波・臨床所見を有していなくてはならない。てんかん症候群の多くは特定の併存症や予後とも関連している。さらに、病因特異的症候群は特異的かつ独自の病因と関連している。

られる発達障害を伴うてんかんを呼称するために DEE という用語を提案した¹。DEE の大半は幼少期に発症するので、長期にわたって正常に発達したあとに遅れててんかんを発症した場合に DEE という用語を適用することはかなり難しい。そこで、ILAE 分類・定義作業部会は DEE を伴う症候群と進行性神経学的退行を伴う症候群を同一とみなした。このアプローチは認知機能障害以外の症状の有無にかかわらず、神経学的退行による認知機能障害を伴う症候群グループを明確化し、この認知機能障害が基礎疾患に起因したり、これに重なるてんかん活動に起因したり、あるいはその両方に起因したりすることがあることを受け入れるものである。

さらに、ILAE 疾病分類・定義作業部会は特定の病因と関連し、明確な表現型を呈する特徴のはっきりした臨床単位をリストアップするために、病因特異的症候群という概念を設定した。その例としては

CDKL5-DEE や PCDH19 群発てんかんなどの特定の単一遺伝子てんかん、海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかんや視床下部過誤腫を伴う笑い発作などの構造的病因を有する臨床単位などがある。今回の分類では特定の病因を有するてんかんや特定の脳領域・脳内ネットワークに起因するてんかんの多くを症候群に含めなかったが、これらもまた特徴的な臨床症状や脳波所見を有していることが少なくない。ILAE 症候群分類に含めるてんかんの範囲を拡大し、てんかん症候群として分類する基準に合致している疾患であるのかを判断するためには、さらに研究を続ける必要がある。

謝辞
なし

CONFLICT OF INTEREST

E.W. has served as a paid consultant for Encoded Therapeutics and Biomarin. She is the Editor-in-Chief of *Epilepsy.com*. P.T. has received speaker's or consultancy fees from Arvelle, Eisai, GW Pharma, LivaNova, UCB Pharma, Xenon Pharma, and Zogenix. E.P. has received speaker and/or consultancy fees from Angelini, Arvelle, Biogen, Biopas, Eisai, GW Pharma, Sanofi group of companies, SK Life Science, Takeda, UCB Pharma, Xenon Pharma, and Zogenix and royalties from Wiley, Elsevier, and Wolters Kluwer. S.L.M. is the Charles Frost Chair in Neurosurgery and Neurology and acknowledges grant support from the NIH (U54 NS100064, NS43209), the US Department of Defense (W81XWH-18-1-0612), the Heffer Family and Segal Family Foundations, and the Abbe Goldstein/Joshua Lurie and Laurie Marsh/Dan Levitz families. S.L.M. is serving as Associate Editor of *Neurobiology of Disease*. He is on the editorial board of *Brain and Development*, *Pediatric Neurology*, *Annals of Neurology*, *MedLink*, and *Physiological Research*. He receives compensation from Elsevier for his work as Associate Editor of *Neurobiology of Disease* and from *MedLink* for his work as Associate Editor and royalties from two books he coedited. We confirm that we have read the Journal's position on issues involved in ethical publication and affirm that this report is consistent with those guidelines.

ORCID

Elaine Wirrell  <https://orcid.org/0000-0003-3015-8282>

Emilio Perucca  <https://orcid.org/0000-0001-8703-223X>

Solomon L. Moshé  <https://orcid.org/0000-0001-9427-9476>

REFERENCES

1. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, et al. ILAE classification of the epilepsies: position paper of the ILAE commission for classification and terminology. *Epilepsia*. 2017;58:512–21.
2. Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreifuss FE, Wolf P. *Epileptic syndromes in childhood and adolescence*. London, UK: John Libbey Eurotext; 1984.

How to cite this article: Wirrell E, Tinuper P, Perucca E, Moshé SL. Introduction to the epilepsy syndrome papers. *Epilepsia*. 2022;63:1330–1332. <https://doi.org/10.1111/epi.17262>

日本語版翻訳は下記の日本てんかん学会分類・用語委員会によって行われた。

編集 日本てんかん学会分類・用語委員会

監修 中川栄二、日暮憲道、加藤昌明

分類・用語委員

池田 仁、植田勇人、加藤昌明、木下真幸子、倉橋宏和、高橋幸利、戸田啓介、中川栄二、浜野晋一郎、日暮憲道、森野道晴、吉野相英

翻訳作業補助

小林由美子

日本てんかん学会分類・用語委員会委員長

中川栄二

連絡先メール : nakagawa@ncnp.go.jp

日本てんかん学会理事長

川合謙介