

4-1-5-10 神経内科

1. 診療内容

1.1 対象とする疾患

小児神経領域の全ての疾患に専門的に対応：多数の小児期発症てんかん症候群の診断・治療、脳性麻痺とその合併症治療、先天異常（結節性硬化症など）、先天代謝異常（ミトコンドリア異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症など）、神経筋疾患（ギラン・バレー症候群などの末梢神経疾患、筋ジストロフィなどの筋疾患、重症筋無力症）、多発性硬化症、ナルコレプシー、レット症候群、各種運動異常症(movement disorder)、各種脊髄小脳変性症など小児神経領域の全てを網羅している。以上の神経筋疾患の一般診療と共に、小児救急疾患である急性脳炎・脳症、髄膜炎なども、各科と協力して診療に従事した。特に急性脳炎・脳症に関しては救急診療部、集中治療部、放射線科、検査部生理部門との協力で「脳炎・脳症レジストリー」を立ち上げ、診断・治療の標準化を模索している。画像診断の進歩により脳症分類が再整理されつつあるが、いまだ有効なエビデンスに基づいた治療は少ない。インフルエンザ脳症など日本に多いタイプの病態解明は急務であり、他施設との共同研究も含めその成果が期待される。

外科的適応のあるてんかんにおいては、脳神経外科と協力しててんかん外科治療のための診断および術前検査などを行なった。また脳神経外科の行う下肢痙縮に対する選択的後根切除術を補完する治療として頸部、上肢の痙縮に対するBotox療法、および抗痙縮剤としてのバクロフェンのポンプ持続注入療法も全国に先駆けて行っている。これらは痙縮の包括的治療としてさらに体系化していく必要がある。

救急診療科を受診したけいれん重積、脳炎、脳症など神経疾患が疑われる際には常に迅速に対応、初期から診断、治療に関わっている。ICU入院患者についても脳炎、脳症、脳外科、移植外科などの術前術後に神経学的異常が疑われる場合、診断、評価、治療を行っている。NICUでは神経発達のフォローアップの必要な児に退院前から関わっている。

1.2 検査・治療の概要

診断に必要な検査として、頭部画像検査（核磁気共鳴画像、CTスキャン）、脳血流シンチグラム、神経電気生理検査（脳波、ポリグラフ、各種誘発電位、末梢神経伝導速度）などを、外来または入院にて施行した。また、筋ジストロフィー、先天性ミオパチー、筋炎などの筋疾患などについては筋生検を施行し、遺伝性神経疾患については他施設との協力のもと遺伝子検査にて診断を行った。

1.3 共同研究

他施設との共同研究としては以下のようなものがあり現在進行中であり一部は学会、論文発表を行った。

1. 脳炎・脳症における酸化ストレスマーカー、タウ蛋白、サイトカインの解析 都神経科学総合研究所との共同研究
2. 脳炎・脳症における熱不安定性遺伝子多型の解析 徳島大学疾患酵素学研究センターとの共同研究
3. 重症乳児ミオクローヌスてんかんの遺伝子解析と臨床病態の検討 福岡大学小児科との共同研究
4. 脳磁図を利用したてんかん焦点の同定と病態解析 東京大学検査部との共同研究
5. 小児免疫性神経疾患研究会設立による多発性硬化症、ADEMなどの病態解

1.4 班会議

新たに以下の班研究に参画し臨床研究を行っている。

1. 急性脳症の分子遺伝学的病態解析(文科省水口班)における分担研究として久保田が参加。
2. コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究(厚労省科研費) 主任研究

者として久保田が、分担研究者として星野が参加。

3. カナバン症候群の実態調査（厚労省科研費）主任研究者として星野が、分担研究者として久保田が参加。
4. 小児神経伝達物質病の診断基準の作成と患者数の実態調査に関する研究（厚労省科研費新宅班）に分担研究者として久保田が参加。
5. 先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究（厚労省科研費芳賀班）に分担研究者として久保田が参加。
6. アスペルガー症候群の高次機能の fMRI による解析（厚労省科研費松田班）に分担研究者として久保田が参加。

2. そのほかの院内外の活動

2.1 院外活動

患者支援活動への関与：結節性硬化症、無痛無汗症、ミトコンドリア脳筋症、SSPE、アンジェルマン症候群の患者会および当科受診中の難治性神経疾患患者の会があり定期的な会合やキャンプを開くなどの活動を行っている。また幼児期の発達遅滞の児と家族のためにボランティアによる「おもちゃライブラリー」事業を行っており毎年3月にはシンポジウム、ワークショップを開催している。