

第41回 小児神経筋疾患懇話会

プログラム・抄録集

テーマ：「小児神経筋疾患治療開発のこれまでと今後の課題」

【日 時】 2025年8月30日(土) 13:00～17:30

【会 場】 WEB配信 (Zoom)

【世話人代表】 石垣 景子 東京女子医科大学 小児科

【会 費】 なし

※ 日本小児神経学会専門医研修として出席2単位が認められています

【担当連絡先】 エーザイ株式会社

脳・中枢神経領域担当：本村 拓也

Email eisai-shounishinkei@hhc.eisai.co.jp

【 共 催 】 小児神経筋疾患懇話会／エーザイ株式会社

患者様の想いを見つめて、 薬は生まれる。

顕微鏡を覗く日も、薬をお届けする日も、見つめています。

病気とたたかう人の、言葉にできない痛みや不安。生きることへの希望。

私たちは、医師のように普段からお会いすることはできませんが、
そのぶん、患者様の想いにまっすぐ向き合っていたいと思います。

治療を続けるその人を、勇気づける存在であるために。

病気を見つめるだけでなく、想いを見つめて、薬は生まれる。

「ヒューマン・ヘルスケア」。それが、私たちの原点です。

ヒューマン・ヘルスケア企業 エーザイ

第41回 小児神経筋疾患懇話会

2025年8月30日(土) 13:00～17:30
WEB配信 (Zoom)

テーマ：「小児神経筋疾患治療開発のこれまでと今後の課題」

13:00～13:05

開会の辞

東京女子医科大学 小児科 石垣 景子

13:05～14:05

第1部「教育講演」

座長：国立精神・神経医療研究センターTMC 小牧 宏文

脊髄性筋萎縮症の治療薬発売後に見えてきた新たな課題

国立国際医療研究センター臨床ゲノム科

荒川 玲子

…………… 休憩 14:05～14:15 ……………

14:15～15:15

第2部「教育講演」

座長：長野県立こども病院 総合診療領域 統括部長 藤井 克則

重症筋無力症における分子標的薬

千葉大学医学部附属病院 脳神経内科

鵜沢 顕之

…………… 休憩 15:15～15:25 ……………

15:25～16:25

第3部「推薦演題」

座長：宮城県立こども病院 小児科 萩野谷 和裕

(15:25～15:40)

1. ペランパネルおよびケトン食療法を実施した
febrile infection-related epilepsy syndromeの一症例からの考察

岐阜県総合医療センター 小児科

安藤 正人

(15:40～15:55)

2. 脊髄性筋萎縮症における下肢筋MRI のSTIR 画像での検討

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科

梅山 有里子

(15:55～16:10)

3. 小児てんかんにおけるペランパネル開始後3 ヶ月時点での
有効性と有害事象

神戸大学大学院医学研究科 小児科学分野

相馬 健人

(16:10～16:25)

4. 抗補体（C5）モノクローナル抗体により一時的に改善を
認めた重症筋無力症全身型の難治症例からの考察

東京女子医科大学 小児科

佐藤 孝俊

16:25～17:25

第4部「教育講演」

座長：東京女子医科大学 小児科 石垣 景子

小児神経筋疾患における AAV ベクターを用いた遺伝子・細胞治療の 最前線 ― 臨床応、課題、展望

東京大学 医科学研究所 遺伝子・細胞治療センター

岡田 尚巳

17:25～17:30

閉会の辞

東京女子医科大学 小児科 石垣 景子

抄 録

第1部「教育講演」

脊髄性筋萎縮症の治療薬発売後に見えてきた新たな課題

荒川 玲子

国立国際医療研究センター臨床ゲノム科

脊髄性筋萎縮症(SMA)は、脊髄前角細胞の変性により全身の進行性筋萎縮を生じ乳幼児期に致死的な症状を呈しうる遺伝性疾患である。SMAに対しては2017年に核酸医薬、2020年に遺伝子治療、2021年に低分子薬が上市された。治療薬の上市を契機に、診断体制の充足化が進み、現在は新生児スクリーニングの対象にSMAを加える自治体が増えてきている。

未発症で治療できた児はまだ少数で、筋萎縮がすでに進行し重度の介護を必要とする患者も多い。発症前に治療した児においても、成長とともに呼吸筋や体幹筋の弱さによる症状がみられてきており、長期的な予後はまだ分からない。治療後の適切な理学療法、整形外科治療の確立、早発側弯症・股関節臼蓋形成不全への対応、早期診断・治療体制の全国均てん化、併用療法など、治療薬発売後に見えてきた課題を克服すべく、新たな挑戦が始まっている。

荒川 玲子

2002年	日本大学医学部卒業
2002年	日本大学医学部小児科学分野に入局
2011年	東京女子医科大学大学院 遺伝子医療分野修了
2011年	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 助教
2016年	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 講師
2018年	国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科医長
2025年	国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 臨床ゲノム科医長 国立国際医療研究所 メディカルゲノムセンター ゲノム医療研究推進室長

第2部「教育講演」

重症筋無力症における分子標的薬

鵜沢 顕之

千葉大学医学部附属病院 脳神経内科 診療講師

重症筋無力症(MG)は神経筋接合部に存在する蛋白に対する自己抗体が産生されることで、神経筋伝導が障害される自己免疫疾患である。約80%の症例で、アセチルコリン受容体(AChR)抗体が検出され、約5%の症例でMuSK抗体が検出される。MGに対しては、ステロイド剤を用いた治療が中心に行われてきたが、大量・長期の経口ステロイドは副作用やQOLの低下につながる事が明らかとなり、少量のステロイドでの治療法が主流になりつつある。近年MGにおける新規治療開発が盛んに行われており、2017年にエクリズマブが承認された以降も補体、胎児性Fc受容体、B細胞などをターゲットとした多くの分子標的薬の開発が進んでいる。MG治療においては良好なQOLを目指した治療戦略を立てるのが重要であり、分子標的薬はその一端を担っていくことが期待される。

鵜沢 顕之

2003年4月	千葉大学医学部附属病院神経内科
2005年4月	千葉市立青葉病院内科
2006年4月	千葉労災病院神経内科
2007年10月	松戸市立病院神経内科
2008年10月	千葉大学医学部附属病院神経内科
2012年4月	千葉大学医学部附属病院神経内科 助教
2021年9月	現職

第3部「推薦演題」

1. ペランパネルおよびケトン食療法を実施した febrile infection-related epilepsy syndromeの一症例からの考察

○安藤正人, 木村かおり, 松波邦洋, 大村菜々, 尾崎恵理奈,
松永大弥, 篠田優, 山内知貴, 阪下達哉, 村上博昭, 松隈英治,
今村淳

岐阜県総合医療センター 小児科

【はじめに】Febrile infection-related epilepsy syndromes(FIRES)は, 発熱が先行する難治性てんかん重積状態を特徴とする疾患であり, 難治頻回部分発作重積型急性脳炎とほぼ同義である. 今回, barbiturate(BT)大量療法から離脱後に多発した焦点発作に対し, perampanel(PER)およびケトン食療法が著効したFIRESの症例を経験したので報告する. 【症例】4歳女児. 発熱で発症し, 第5病日にけいれんが出現し前医に救急搬送された. 焦点発作が群発し, けいれん重積状態を繰り返したため, 第6病日に当院に転院搬送となった. 髄液検査では軽度の細胞数上昇および髄液中IL-6高値, ネオプテリン高値を認めた. 脳波では周期性放電を認めた. 頭部MRIでは両側海馬および前障に拡散強調像で高信号を認めた. FIRESと診断し, ステロイドパルス療法, BT大量療法, 免疫グロブリン静注療法を行い, 発作は抑制された. 第9病日よりphenobarbital(PB), levetiracetamを導入し, 第16病日にはBT大量療法から離脱することができたが, 第19病日より再び焦点発作の群発を認めたため, 第24病日よりPER, 第26病日よりケトン食療法を導入した. 発作頻度は速やかに減少し, 第31病日には発作消失した. ケトン食療法は家庭での継続が困難であったため, 低グリセミック・インデックス(GI)食に変更して, PBおよびPER内服下で第67病日に退院した. 低GI食に変更後に発作頻度が増えたため, 外来で抗発作薬の調整を行った. 【考察】自験例は急性期に細菌感染症を合併したため, 2nd lineの免疫療法を実施しなかった. PERとケトン食療法を同時期に導入したためそれぞれの有効性の評価が困難であるが, 経過からいずれも有効であった印象がある. 【結語】ケトン食療法およびPERはFIRESの治療として有効である可能性がある.

安藤 正人

2019年	岐阜大学医学部卒業
2019～2024年	岐阜県総合医療センター 初期研修医・小児科専攻医・小児科医員
2024～2025年	大垣市民病院 小児科
2025年～	東京都立神経病院 神経小児科

第3部「推薦演題」

2. 脊髄性筋萎縮症における下肢筋MRIのSTIR画像での検討

○梅山有里子(Yuriko Umeyama)¹⁾, 本橋裕子¹⁾, 佐古育美¹⁾,
竹下絵里¹⁾, 山本薫¹⁾, 住友典子¹⁾, 山本寿子¹⁾, 馬場信平¹⁾, 齋藤貴志¹⁾,
佐藤典子²⁾, 小牧宏文¹⁾³⁾

1) 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科

2) 国立精神・神経医療研究センター病院 放射線診療部

3) 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター

【背景】脱神経筋は急性期から亜急性期に細胞外水分量の増加に対応しShort Tau Inversion Recovery (STIR)画像で高信号化することが知られている。運動ニューロン疾患である脊髄性筋萎縮症(SMA)におけるSTIR画像評価の報告は乏しい。

【方法】既存の画像データを後方視的に検証。2005年1月～2024年7月に当院受診歴があり、SMN1バリエーションによるSMAを有し、下肢筋MRIの撮影記録がある患者34名を対象とした。Morrowスコアを用いて2名の検者でスコアリングをし、SMAにおけるSTIR画像の特徴と、治療介入による画像と運動機能評価の関連性について検討した。

【結果】対象患者の内訳はI型3名、II型17名、III型14名で、診断時の中央値年齢はそれぞれ5か月、1.6歳、3.6歳。発症時点ではいずれの病型においても大腿では伸筋群が、下腿では屈筋群が高信号を呈する傾向にあった。また、治療介入後から経時的に撮像できたのは13例でI型1例、II型6例、III型6例であった。生後6か月より治療介入を行なったI型の1例では、治療介入後にSTIR画像の信号減弱を認めながら、運動機能の向上を示した。またII型、III型においても治療介入後に運動機能スコア上昇を認めた6例では総じてSTIR画像の信号減弱を示したが、一方で運動機能が横ばいから低下傾向であった6例では画像信号に一貫した傾向は認められなかった。

【結後】

本研究により、SMAにおけるSTIR画像の特徴が明らかとなり、診断補助としての有用性が示唆され。STIR画像の信号変化を評価することで、治療効果や病勢評価に有用であるか、今後さらなる検討が必要である。

梅山 有里子

2019年	新潟大学医学部卒業
2019年4月-2021年3月	国立病院機構埼玉病院 初期研修医
2021年4月-2021年9月	東京大学医学部附属病院 小児科
2021年10月-2022年3月	太田西ノ内病院 小児科
2022年4月-2024年3月	茅ヶ崎市立病院 小児科
2024年4月-	国立精神神経医療研究センター病院 脳神経小児科

第3部「推薦演題」

3. 小児てんかんにおけるペランパネル開始後3ヶ月時点での有効性と有害事象

○相馬健人¹⁾²⁾、西山将広¹⁾、伊藤立人¹⁾、石田悠介¹⁾、丸山あずさ¹⁾

1)兵庫県立こども病院 神経内科

2)神戸大学大学院医学研究科 小児科学分野

【背景】ペランパネル(PER)は小児てんかんでも使用が増加しているが、有効性や有害事象について不明な点が多く、小児における至適投与量の報告は少ない。今回、当院におけるPERの有効性や有害事象について解析した。【方法】診療録を用いて後方視的に、PER開始症例における患者背景、有効性、有害事象を解析し、単剤療法と併用療法の比較も実施。対象は2022年1月～2023年12月に当院でPERを開始し、開始後3ヶ月以上フォロー歴のある症例。評価期間は投薬開始後3ヶ月間、有効は発作頻度50%以上の減少と定義。【結果】対象は46例(男23例)。年齢の中央値(四分位範囲)は8(4.3-12.8)歳、体重は22.7(17.0-36.0)kgであった。てんかん病型は焦点てんかん28例(60.9%)、全般てんかん6例(13.0%)、全般焦点合併てんかん8例(17.4%)、病型不明てんかん4例(8.7%)。病因は構造的14例(30.4%)、素因性6例(13.0%)、感染性2例(4.3%)、代謝性1例(2.2%)、病因不明23例(50%)であった。開始量は0.025(0.020-0.033)mg/kg、開始後3ヶ月以内の最高投与量は0.065(0.045-0.106)mg/kgであった。有効は21例(45.7%)で発作消失が15例(32.6%)であった。有害事象を21例(45.7%)で認め眠気が11例と最多であった。有害事象による投与中止は5例(10.9%)であった。単剤療法(n=10)と併用療法(n=36)の比較では神経学的併存症と一部のてんかん病型に差を認めた。有効症例は併用療法で13例(36%)、単剤療法で8例(80%)と単剤療法での有効性が高かった。【結論】高用量でなくても単剤療法における発作消失率が高く、併用療法でも有効例があり。一方、有害事象を理由に中止となる症例も少なかった。

相馬 健人

2018年	鳥取大学医学部 卒業 松江市立病院 初期研修医
2020年	加古川中央市民病院 小児科専攻医
2022年	兵庫県立淡路医療センター 小児科専攻医 神戸大学小児科 専攻医
2023年	兵庫県立こども病院 神経内科フェロー
2025年	神戸大学医学部附属病院小児科 医員

第3部「推薦演題」

4. 抗補体(C5)モノクローナル抗体により一時的に改善を認めた重症筋無力症全身型の難治症例からの考察

○佐藤 孝俊, 木原 祐希, 石黒 久美子, 七字 美延,
永田 智, 石垣 景子

東京女子医科大学 小児科

【症例】19歳女性. 12歳時に眼瞼下垂, 易疲労及び嚥下困難を自覚し, 重症筋無力症(MG)疑いにて, 当科へ紹介となった. アセチルコリン受容体抗体(AChRAb)高値, 反復神経刺激試験で減衰所見を認め, 全身型MGと診断確定した. 免疫グロブリン(IVIG)及びメチルプレドニゾロン(mPSL)パルス療法を施行後, タクロリムス及びプレドニゾロン内服を開始するも, ウイルス感染や定期試験での疲労を契機として, 年に数回の急性増悪を来し, IVIG及びmPSLパルス療法で対応した. 14歳時には球症状の悪化を伴い, 一時的な人工呼吸管理を要する急性増悪も認めた. 補体抑制薬のエクリズマブ定期投与を開始したところ, 投与数回目の時点で著しい改善を認め, 以後, 球症状を認めなくなったが, 16歳頃より, 再び, 3~4か月に1回の頻度で, 四肢筋力低下に対するIVIG及びmPSLパルス療法を要した. このため, エクリズマブを胎児性Fc受容体(FcRn)阻害薬のエフガルチギモドへ変更したところ, 当初, 著明な改善を認めたが, 休薬期間中に球症状が急激に悪化し, 気管挿管を要する急性増悪を発症した. 急性期離脱後, 自己注射可能な補体抑制薬であるジルコプランを開始したところ, エクリズマブ投与時と同様に球症状なく経過できたものの, 体幹・四肢筋力低下については, 十分な改善を認めなかった. このため, エフガルチギモドの併用を開始したところ, 体幹・四肢筋力についても改善を認めるようになった.

【考察】本例では, 補体抑制薬開始後, 球症状を来さなくなり, FcRn阻害薬へ変更後に球症状の悪化を認め, 再び, 補体抑制薬へ変更したところ, 球症状を認めるようになった経過を示し, 本例において, 補体が球症状の病態生理に関与していると思われる. ジルコプランはモノクローナル抗体製剤ではないため, 他剤との併用をしやすい, 本症例のような難治例においては, FcRn阻害薬との併用は治療選択の一つであると考えた.

佐藤 孝俊

2007年	東京女子医科大学小児科
2008年	東京女子医科大学大学院博士課程入学
2010年~2012年	国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部
2012年	東京女子医科大学大学院博士課程卒業
2012年	至誠会第二病院小児科
2013年	東京女子医科大学小児科 助教
	現在に至る

第4部「教育講演」

小児神経筋疾患における AAV ベクターを用いた遺伝子・細胞治療の最前線 — 臨床応、課題、展望

岡田 尚巳

東京大学 医科学研究所 遺伝子・細胞治療センター

AAV(アデノ随伴ウイルス)ベクターは、非病原性で長期的な遺伝子発現を可能とする特性を有し、小児神経筋疾患に対する遺伝子治療の有力な手段として注目されている。デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)や脊髄性筋萎縮症(SMA)を対象とした国内外の臨床試験では、有効性と安全性に関する知見が蓄積され、国内でも承認薬が上市されている。

一方、免疫応答、再投与の制限、ベクターの大量製造や、規制対応などの課題も顕在化している。本講演では、AAVベクターの基本特性と臨床応用の現況、さらに骨髄間葉系細胞(MSC)との併用による免疫応答制御および治療効果の増強戦略を解説する。また、国内における開発動向とともに、小児神経科医が今後果たすべき役割や、次世代ベクター技術を含む将来展望についても話題提供したい。

岡田 尚巳

1991年	金沢大学 医学部 卒業
1995年	金沢大学 大学院医学研究科 修了 博士(医学)
1995年	富山市民病院 脳神経外科 医師
1996年	米国国立衛生研究所(NIH, NHGRI) Visiting Fellow
1998年	公立能登総合病院 脳神経外科 医師
1999年	同病院 医長
2000年	自治医大 分子病態治療研究センター 遺伝子治療研究部 助手
2004年	同上 講師
2007年	国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 室長
2014年	日本医科大学 生化学・分子生物学(分子遺伝学) 教授
2019年	東京大学 医科学研究所 分子遺伝医学分野 教授
2020年	同所 遺伝子・細胞治療センター センター長



習慣性医薬品：注意－習慣性あり
処方箋医薬品：注意－医師等の処方箋により使用すること

抗てんかん剤

薬価基準収載

フィコンパ® 錠 2mg
錠 4mg

Fycompa® 〈ペランパネル水和物製剤〉

製造販売元



エーザイ株式会社

東京都文京区小石川4-6-10

製品情報お問い合わせ先：

エーザイ株式会社 hhcホットライン
フリーダイヤル 0120-419-497
9～18時(土、日、祝日 9～17時)

● 効能・効果、用法・用量、禁忌を含む使用上の注意等については添付文書をご参照ください。

FYC1705M01