

2026/2/14 山梨てんかん市民セミナー

講演1部

てんかんと神経発達症

山梨大学小児科

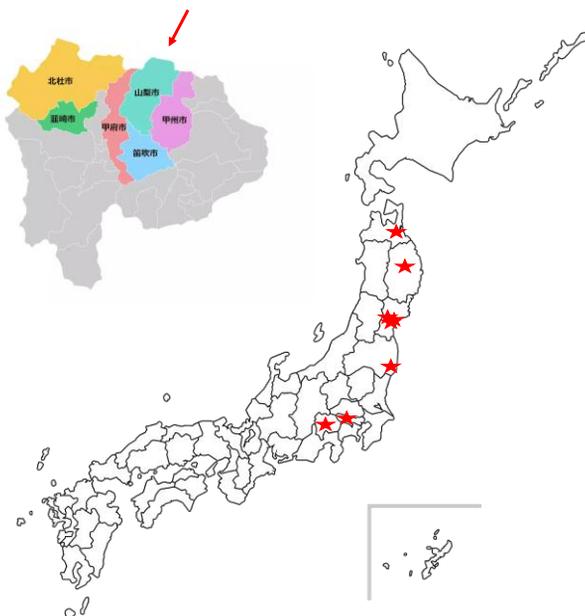
相原 悠

1

自己紹介

- 山梨県山梨市出身
- 大学から仙台（東北大学）
- 卒後は東北各地で10年
- 国立精神・神経医療研究センター3年
- 2025年4月から山梨大学附属病院小児科

- 小児科専門医・指導医
- 小児神経専門医
- てんかん専門医



2

てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症：意外と珍しくない両者の合併
- てんかんとは
- 神経発達症とは
- てんかんと神経発達症の関係
- 支援と治療

3

てんかんと神経発達症

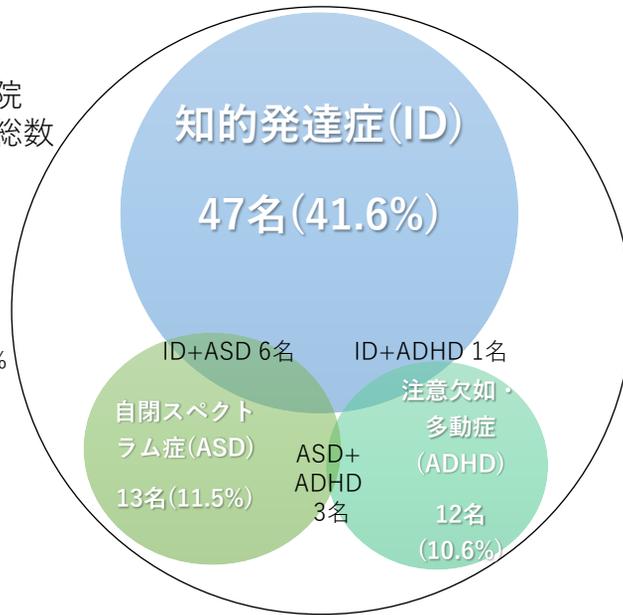
- てんかんと神経発達症：意外と珍しくない両者の合併
- てんかんとは
- 神経発達症とは
- てんかんと神経発達症の関係
- 支援と治療

4

てんかん患者さんの神経発達症併存は多い

山梨大学附属病院
小児てんかん患者総数
113名

- * 一般小児全体では
- ・ 知的発達症 **2.2%**
- ・ 自閉スペクトラム症 **1-3%**
- ・ 注意欠如・多動症 **3-7%**

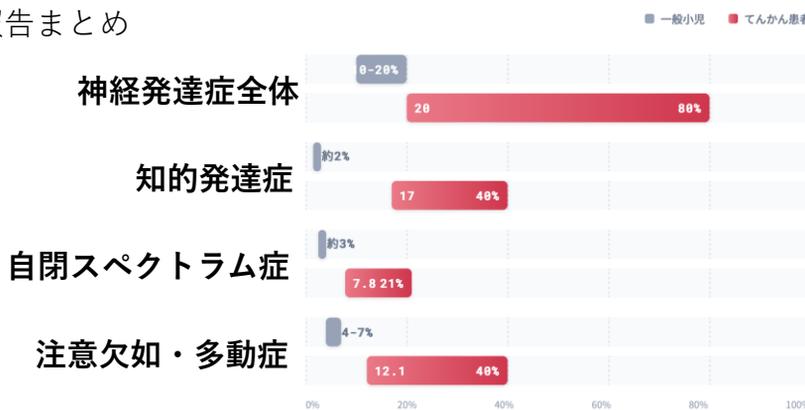


山梨大学附属病院
2025年4月～2025年10月
6歳～18歳

5

てんかん患者さんの神経発達症併存は多い

過去の報告まとめ



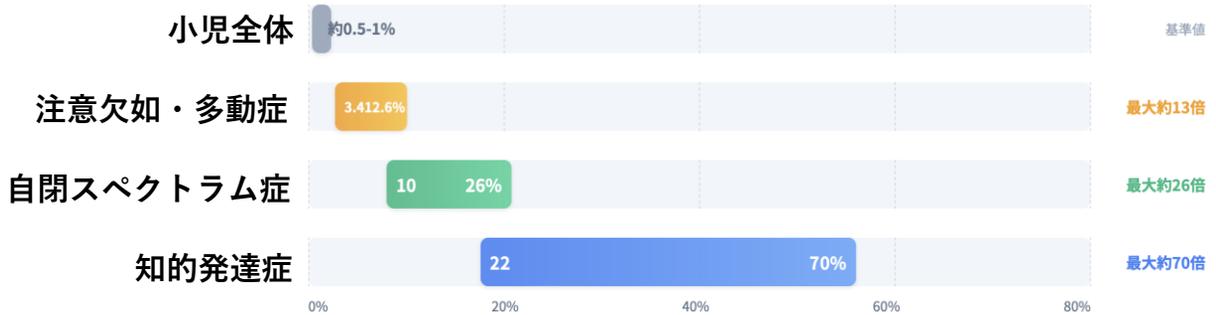
Geminiで作成

Reilly C, et al., Seizure. 2019 Oct;71:233-239. Menon RN, et al., Lancet. 2025 Aug 9;406(10503):636-649.
Reilly C, et al., Pediatrics. 2014 Jun;133(6):e1586-93. Hermann B, et al., Brain. 2007 Dec;130(Pt 12):3135-48.
Auvin S, et al., Epilepsia. 2018 Oct;59(10):1867-1880.

6

神経発達症患者さんのてんかん併存も多い

過去の報告まとめ



Geminiで作成

Wang S, et al., J Neurol. 2023 Sep;270(9):4201-4213.

Liu X, et al., Autism. 2022 Jan;26(1):33-50

Robertson J, et al., Seizure, 2015 Jul;29:46-62.

Timmeren EV, et al., J Intellect Disabil Res. 2017 Jan;61(1):30-49.

7

てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症の疫学
- てんかんとは：脳神経の異常な活動により発作を繰り返す
- 神経発達症とは
- てんかんと神経発達症の関係
- 支援と治療

8

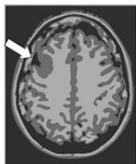
てんかんとは？

- てんかん：てんかん発作を生じさせる慢性持続的な脳の状態
- てんかん発作：脳の異常活動による一過性の症状

※けいれん：主として筋収縮を示す ≡ ひきつけ < てんかん発作
 ※けいれんを伴わないてんかん発作もある

てんかんの方は100人に1人 原因は？

構造的 (structural)



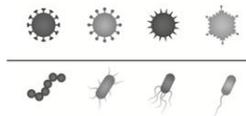
例) 皮質形成異常
 脳の構造異常により
 発作を発症

素因性 (genetic)



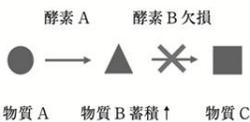
遺伝子や染色体異常を含めた
 体質素因により発作を発症

感染性 (infectious)



細菌やウイルス感染による中枢神経
 感染症後の遠隔期に発作を発症

代謝性 (metabolic)



中枢神経に特定物質の過剰
 蓄積により発作を発症

免疫性 (immune)

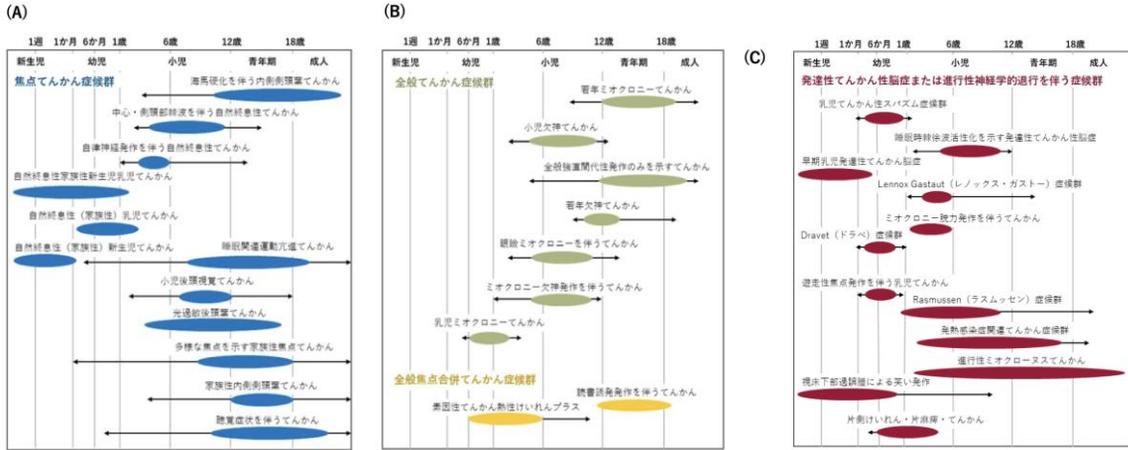


自己免疫により
 発作を発症

原因不明 (unknown)

これらの5つの病因に
 当てはまらないもの

てんかんや、てんかん発作もいろいろ



Wirrell EC, et al. *Epilepsia* 2022;63:1333-48.
 Fisher RS, et al., *Epilepsia*, 58(4):531-542, 2017

11

発作型の考え方

- 基本的に同一患者では同じ発作型を持つ
- てんかん症候群ではいくつかの発作型を特徴的に合併することがある
- 最も早期に出現した顕著な症状で決定する
 - 最終的に発作が全身に広がることはある
- 「どのような症状から始まり、どのように変化していくか」が重要
 - 余裕があれば是非動画を撮影してください

Fisher RS, et al., *Epilepsia*, 58(4):531-542, 2017

12

てんかん発作

- UCBJapan
- 役者による再現

<https://www.tenkan.info/movie/>

<https://www.youtube.com/c/UCBJapan>

それ、ひよっとしたら「てんかん」かも？多様なてんかん発作

日常生活でどのような発作にてんかんの可能性があるのか？多様なてんかん発作について動画でわかりやすく解説しています。

欠神発作 05:26	全般強直間代発作 06:26	焦点意識減損発作 07:04
集中力が欠けていると誤解しやすい「欠神発作（定型欠神発作、非定型欠神発作）」	いわゆる「全身けいれん」として広く認識されている発作「全般強直間代発作」	自分では気づきにくい「焦点意識減損発作（旧複雑部分発作）」
全般運動発作 04:45	焦点意識保持自律神経発作 05:07	焦点意識保持強直発作 04:54
持続時間が短く気づかれにくい「全般運動発作（ミオクローニー発作）」	自覚症状のみの発作「焦点意識保持自律神経発作」	意識があり短時間、体の一部に硬直を示す「焦点意識保持強直発作（その1）」
焦点意識保持強直発作 05:20	焦点意識減損運動亢進発作 06:11	両側強直間代発作 06:46

国際抗てんかん連盟 EpilepsyDiagnosis.org

> Overview

Log In For Videos

Overview

- Log In For Videos
- Give Feedback
- Seizure Classification
 - Generalized onset seizure
 - Focal Onset Seizure
 - Unknown Onset Seizure
 - Neonatal Seizure
- Epilepsy Classification
 - Generalized Epilepsy
 - Focal Epilepsy
 - Generalized and Focal Epilepsy
 - Unknown Epilepsy
- Epilepsy Syndromes
 - Neonate/Infant
 - Childhood
 - Variable Age
- Epilepsy Etiologies
 - Genetic Etiologies
 - Structural Etiologies

EpilepsyDiagnosis.org

The ILAE welcomes you to EpilepsyDiagnosis.org, a cutting edge online diagnostic manual of the epilepsies.

Goal

The goal of **epilepsydiagnosis.org** is to make available, in an easy to understand form, latest concepts relating to seizures and the epilepsies. The principle goal is to assist clinicians who look after people with epilepsy anywhere in the world to diagnose seizure type(s), epilepsy type, diagnose epilepsy syndromes and define the etiology of the epilepsy. The site is principally designed for clinicians in primary and secondary care settings caring for people with epilepsy and we hope will also serve as a useful teaching aid.

Structure

The structure of this site reflects the importance of seizure type, epilepsy type, syndrome, and etiology in clinical practice. On this website, you will find current classification concepts for seizures, with their clinical features, video examples, EEG correlates, differential diagnosis and related epilepsy type, epilepsy syndrome and etiology. Epilepsy syndromes are detailed by their clinical features, seizure types, EEG, imaging and genetic correlates and differential diagnoses. The site includes sections on etiologies of epilepsies and epilepsy imitators with cross-referencing between these sections and seizure and syndrome sections.

Videos

A short and instantaneous registration process is required to view videos on this site, and this is open to anyone, anywhere in the world with an internet connection. Individuals with seizures or epilepsy imitating conditions and their families have kindly given consent for videos to be freely available in this way.

<https://www.epilepsydiagnosis.org/index.html>

全身（間代）強直間代発作

<https://www.epilepsydiagnosis.org/>

15

ミオクロニー

<https://www.epilepsydiagnosis.org/>

16

欠神発作

<https://www.epilepsydiagnosis.org/>

17

てんかんの診断は難しい

- 誤診20%、診断遅延（7か月～25か月）77%

Pellinen J, et al., The Lancet. Neurology. 2024.

- 「てんかんらしくない」てんかん発作：欠伸、動作停止、運動亢進
- 「てんかんの様に見える」てんかん発作ではない発作：多数

※熱性けいれんはてんかんではない（が、グレーゾーンなことも）

19

てんかん発作に見える疾患

2. 失神と無酸素性発作

- a. 血管迷走神経性失神
- b. 反射性無酸素発作
- c. 息止め発作
- d. 過換気性失神
- e. 強迫性バルサルバ
- f. 神経性失神
- g. 強制的な上気道閉塞
- h. 起立性不耐症
- i. QT延長と心臓性失神
- j. チアノーゼ発作

3. 行動障害、心理障害、精神疾患

- a. 空想/不注意
- b. 自己満足
- c. 映像的イメージ
- d. 癩癪と怒りの反応
- e. 体外離脱体験
- f. パニック発作
- g. 解離状態
- h. 非てんかん発作
- i. 精神疾患における幻覚
- j. 捏造された病気

4. 睡眠関連の症状

- a. 睡眠関連リズム運動障害
- b. 催眠性痙攣
- c. 睡眠障害
- d. レム睡眠障害
- e. 良性新生児睡眠ミオクローヌス
- f. 周期的な脚の動き
- g. ナルコレプシー・カタプレキシー

5. 発作性運動障害

- a. チック
- b. ステレオタイプ
- c. 発作性運動誘発性ジスキネジア
- d. 発作性非運動誘発性ジスキネジア
- e. 発作性運動誘発性ジスキネジア
- f. 良性発作性強直性眼瞼上方挙上
- g. 発作性運動失調症
- h. 交代性片麻痺
- i. ハイパープレキシア
- j. オブソクローヌス・ミオクローヌス症候群

6. 片頭痛関連疾患

- a. 視覚的前兆を伴う片頭痛
- b. 家族性片麻痺性片頭痛
- c. 良性発作性斜頸
- d. 良性発作性めまい
- e. 周期性嘔吐

7. その他のイベント

- a. 乳児良性ミオクローヌスおよび震え発作
- b. 落ち着きのなさ
- c. サンディファー症候群
- d. 非てんかん性頭部下垂
- e. 痙攣性食道炎
- f. 頭蓋内圧の上昇
- g. 発作性極度疼痛障害
- h. 脊髄ミオクローヌス

<https://www.epilepsydiagnosis.org/epilepsy-imitators.html#overview>

20

てんかん？

Leibetseder A, et al., Epileptic Disorders, 2021.

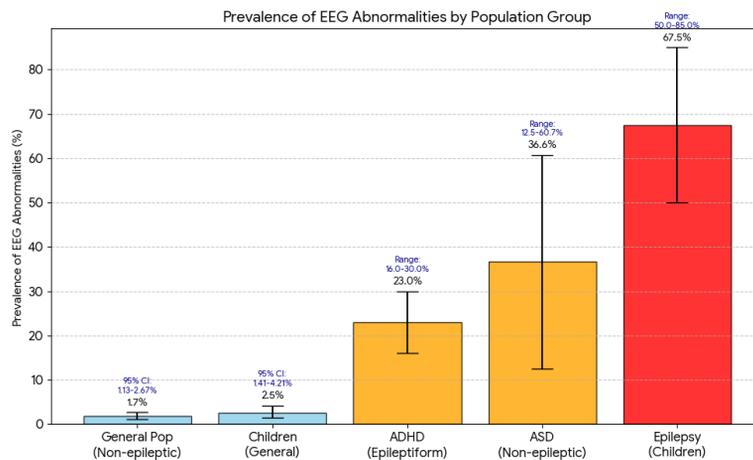
21

過剰驚愕症（びっくり病）

Leibetseder A, et al., Epileptic Disorders, 2021.

22

脳波異常 = てんかん ではない



Aschner A, et al., Epilepsia. 2024. Menon RN, Lancet. 2025. Ferrini L, Journal of Clinical Medicine. 2025.

Hankus M, Journal of Clinical Medicine. 2025. Romero-González M, Epilepsy & Behavior : E&B. 2022.

Lee EH, Journal of Child Neurology. 2016. Kanazawa O, Epilepsy & Behavior : E&B. 2014.

23

悩ましい時どうするか

- 早期の正確な診断が重要、試験的治療開始は推奨されない
- てんかんと診断されることの利益
 - 治療や支援に結びつく可能性
- てんかんと診断されることの不利益
 - 運転免許
 - 将来の職業選択
 - ステイグマ
- 抗けいれん薬内服の利益・不利益
 - 次回の発作を予防できる可能性
 - 毎日飲むのは大変
 - 副作用も比較的多い

Pellinen J, et al., The Lancet. Neurology. 2024.

24

てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症の疫学
- てんかんとは
- 神経発達症とは：発達早期から見られる脳機能の特性
- てんかんと神経発達症の関係
- 支援と治療

25

神経発達症とは

- ✓ 発達の早い時期（幼少期）からみられる脳の特徴

そのために、

- ・ 学習が難しい
 - ・ 集中が続かない
 - ・ 人間関係がうまくいきにくい
- などの困りごとが生じる



- ・ DSM-5の神経発達症：
 - ・ 知的発達症
 - ・ 自閉スペクトラム症(ASD)
 - ・ 注意欠如多動症(ADHD)
 - ・ コミュニケーション症群
 - ・ 限局性学習症(SLD)
 - ・ チック症群
 - ・ 発達性強調運動症
 - ・ 常同運動症

<https://laws.e-gov.go.jp/law/416AC1000000167>

精神経誌（2021）第123巻 第4号

<https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#1516623224>

26

神経発達症の診断

- ・ 発達早期からの「特性」を保護者・支援者から詳細に聴取すること
- ・ 家庭・病院・保育園/幼稚園・学校での本人の行動特性を把握すること
- ・ それらが臨床的に意味がある苦痛や社会的な困難さを引き起こしていること
- ・ 心理検査
 - ・ 発達検査：遠城寺式、新版K式、津守・稲毛式、KIDS、Vineland-II、
 - ・ 知能検査：WISC-V、田中ビネーV
 - ・ 認知・学力検査：KABC-II
 - ・ 前頭葉機能検査：ウィスコンシンカードソーティングテストなど
- ・ 必要なら：血液検査、脳波、頭部MRI
 - ・ 場合によっては遺伝学的検査
- ・ 治療前に：血液検査、心電図検査など

27

主な神経発達症①：知的発達症

✓ 発達期にあらわれる知的機能・適応機能に困難がある状態

・ 知的機能の困難とは？

考える・学ぶ・判断する力の困難さ

IQ 70未満が目安

・ 適応機能の困難とは？

生活する・社会に参加する力の困難さ

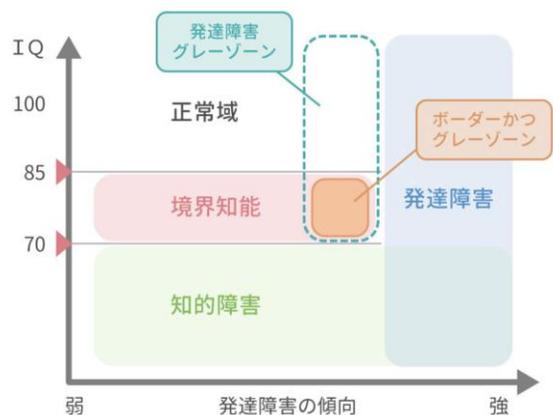
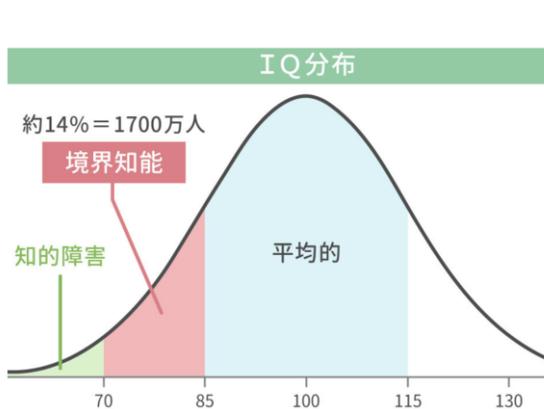


宮口幸治 著
佐々木 昭后 作画

研喜社

28

境界知能の子どもたち



<https://cocreco.kodansha.co.jp/cocreco/general/childcare/fOZ1P>

29

主な神経発達症②：自閉スペクトラム症(ASD)

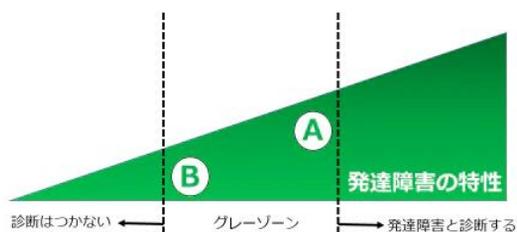
✓ 発達早期から以下の特性で生活に困りごとを生じる状態

【対人関係】

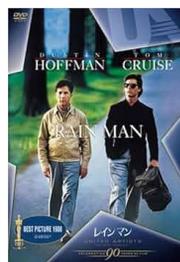
- ・会話がかみ合いにくい
- ・表情や身ぶりが伝わりにくい
- ・友達関係が続きにくい

【行動の特徴】

- ・強いこだわり
- ・同じことをくり返す
- ・感覚が敏感／鈍い



<https://www.kei-mental-clinic.com/column/571/>



30

自閉スペクトラム症の支援・治療

• 基本的には支援・療育が中心

- ・ HACプログラム、TEACCH（ティーチ）、SST（ソーシャルスキルトレーニング）、ASAP（アサップ：Autism Spectrum disorder Assistance Program）など

• 興奮が強い場合

- ・ リスペリドン（リスパダール®）、
- ・ アリピプラゾール（エビリファイ®）

31

主な神経発達症③：注意欠如多動症(ADHD)

✓ 発達期から見られる、不注意/多動衝動性で生活や学習に困りごとが生じる状態

【不注意の例】

- ・忘れ物が多い
- ・気が散りやすい
- ・課題が続かない

【多動・衝動性の例】

- ・じっとしてられない
- ・思いつくとすぐ行動する
- ・順番を待つのが苦手

32

ADHDの治療

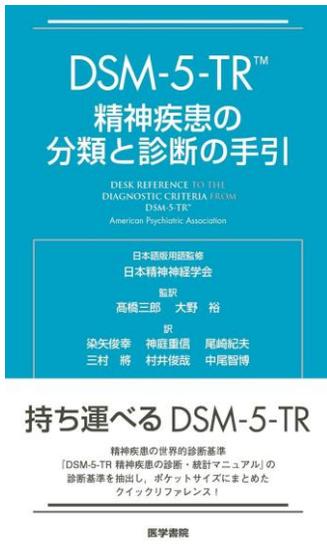
・まず環境調整・行動療法、ペアレントトレーニング

・薬物療法

- ・メチルフェニデート（コンサータ®）
- ・アトモキチセチン（ストラテラ®）
- ・グアンファシン（インチュニブ®）
- ・リスデキサンフェタミンメシル酸塩（ビバンセ®）

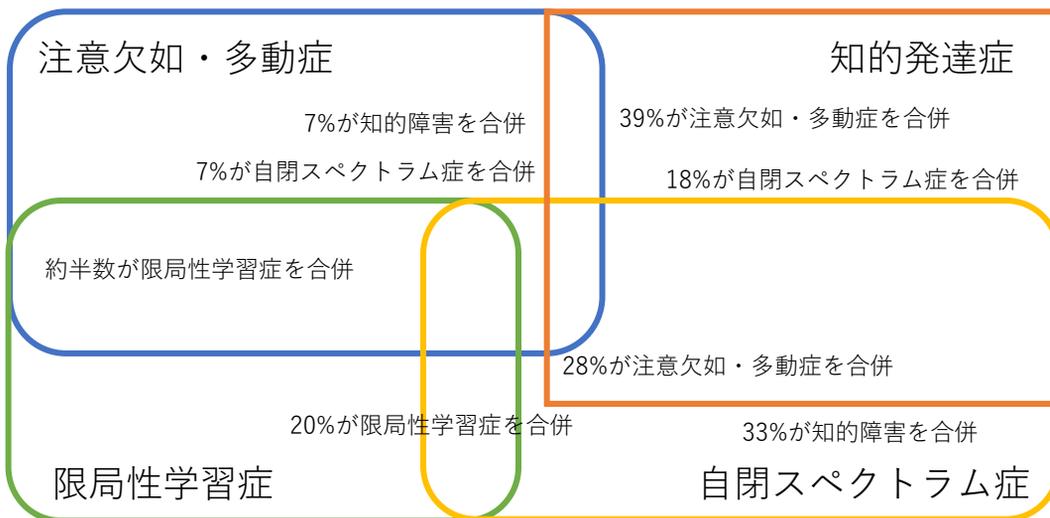
33

その他の神経発達症



- DSM-5の神経発達症：
 - 知的発達症
 - 自閉スペクトラム症(ASD)
 - 注意欠如多動症(ADHD)
 - コミュニケーション症群
 - 限局性学習症(SLD)
 - チック症群
 - 発達性強調運動症
 - 常同運動症

神経発達症は複数合併する



Straub L, et al., JAMA Psychiatry. 2022. Hirota T, et al., The Journal of the American Medical Association. 2023.

悩ましい時どうするか

- グレーゾーンでも困り感が強ければ診断をつけて適切なサポートを受けられるようにすることもある
 - 療育、放課後デイサービス
 - 加配、特別支援教育
 - 就労支援
- かなり特性が強くても環境が良ければ投薬・特別対応不要なことも
- 二次障害を予防・治療することが大事

36

てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症の疫学
- てんかんとは
- 神経発達症とは
- てんかんと神経発達症の関係：脳神経の働き・バランスの異常
- 支援と治療

37

なぜ合併することが多い？

- 共通の要因によって、てんかんも神経発達症も起こる
- てんかんそのものが認知や行動の異常を起こす
- てんかんの治療によって神経発達症（様）の症状を起こす

38

なぜ合併することが多い？

- 共通の要因によって、てんかんも神経発達症も起こる
- てんかんそのものが認知や行動の異常を起こす
- てんかんの治療によって神経発達症（様）の症状を起こす

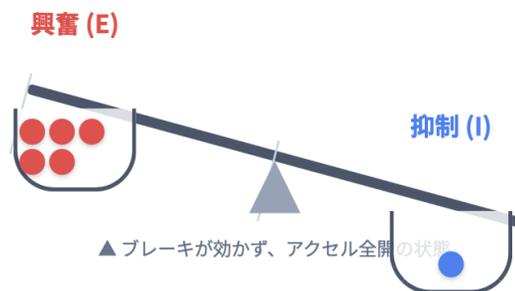
39

共通要因：脳のネットワークバランス

• 脳は興奮する神経と抑える神経のバランスで働いている

• 様々な原因でバランスが崩れると：

- 発作が起こる
- 社会行動の変化
- 認知機能の変化
- 集中しにくい
- 落ち着かない
- 感覚過敏



Geminiで作成

Bozzi Y, et al., Eur J Neurosci. 2018 Mar;47(6):534-548.

Yokokura M, et al. Mol Psychiatry. 2021 Sep;26(9):4958-4967.

40

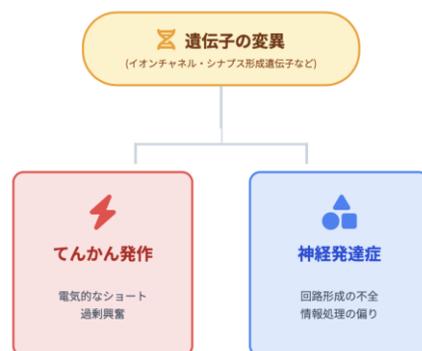
遺伝子異常とてんかん・神経発達症

• 自閉スペクトラム症とてんかん

- 結節性硬化症
- 脆弱X症候群
- レット症候群 など

• 注意欠如・多動症とてんかん

- 結節性硬化症
- 脆弱X症候群
- ドラベ症候群
- アンジェルマン症候群
- 小児欠神てんかん
- 若年ミオクロニーてんかん など



Geminiで作成

41

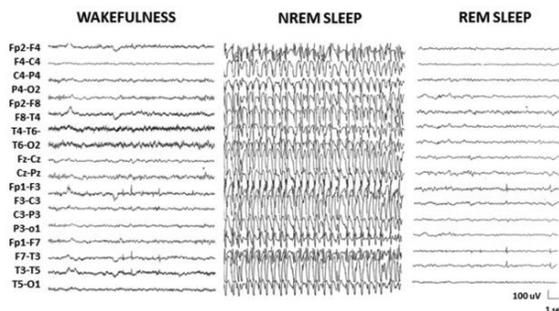
なぜ合併することが多い？

- 共通の要因によって、てんかんも神経発達症も起こる
- てんかんそのものが認知や行動の異常を起こす
- てんかんの治療によって神経発達症（様）の症状を起こす

42

てんかん性脳症（EE）

- てんかん性活動そのものが基礎病態単独で予想される状態よりも重度の認知・行動障害を引き起こす状態
- ほとんどのてんかん症候群で起こりうる
 - 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症など



Rubboli G, et al., *Epilepsy & Behavior*, 2023.
Sheffer IE, et al., *Epilepsia*, 58(4):512–521, 2017

43

なぜ合併することが多い？

- 共通の要因によって、てんかんも神経発達症も起こる
- てんかんそのものが認知や行動の異常を起こす
- てんかんの治療によって神経発達症（様）の症状を起こす

44

薬の影響も考える

- 認知機能に影響
 - フェノバルビタール、フェニトイン、トピラマート、ゾニサミド
- 精神・行動面に影響
 - 上記 + レベチラセタム、ペランパネル、ガバペンチン
- 眠気
 - ほとんどの抗けいれん薬
- 精神安定作用
 - バルプロ酸、ラモトリギン、カルバマゼピン

Watkins LV, et al., Expert Opin Pharmacother. 2022 May;23(7):841-851.

45

ぼーっとしていることがある……？

- 定型発達？
- てんかん？
 - 欠神発作、焦点意識減損発作/動作停止発作
- 神経発達症？
 - 知的発達症、自閉スペクトラム症、注意欠如・多動症の不注意

46

見分ける方法

- いつも同じか（ステレオタイプか）
 - 起始と終了が明確か
 - 眼球上転、自動症、流涎、顔色不良などを伴うか
 - 究極的には「動作時のビデオ・脳波同時記録」で繰り返し明らかでないかん性の発作波が記録されるか
- Auvin S, et al., *Epilepsia*. 2018 Oct;59(10):1867-1880.
- それでも難しい時には頭蓋内脳波??

47

てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症の疫学
- てんかんとは
- 神経発達症とは
- てんかんと神経発達症の関係
- 支援と治療：生活の質（QOL）の改善、二次障害の予防・治療

48

支援と治療

- てんかんと神経発達症は合併しやすいことを念頭に置くこと
- 発達特性や社会環境に応じた治療が必要
- どちらも本来の社会機能を取り戻し、QOLを改善することが目標
- 内服は「治す」ではなく「抑える」「軽減する」「改善する」
- 家庭環境、療育、教育、医療機関の連携

49

ASDとてんかん：まとめと推奨

- 自閉症患者に対して特定の抗けいれん薬が有効という根拠はない
- 自閉症で最も頻度の高い焦点発作および欠神発作に対する治療を検討
- 遺伝性疾患に対する特異的治療法が開発されている

Watkins LV, et al., Expert Opin Pharmacother. 2022 May;23(7):841-851.

50

ADHDとてんかんに関する推奨

- てんかん発作のコントロール不良はADHDリスクの増加と関連
- ADHDのスクリーニングは6歳から、または診断時に実施し毎年繰り返すべき
- 抗けいれん薬変更後に注意機能を再評価
- てんかんを併発している児には認知機能検査を推奨
- 不注意や学習困難を訴える児では、不安や抑うつに関するスクリーニングと睡眠に関する質問を推奨
- 多剤併用は単剤よりも行動上の問題と関連

Auvin S, et al., Epilepsia. 2018 Oct;59(10):1867-1880.

51

薬を始める・続ける・やめる判断

- 考慮すること：
 - 発作頻度
 - 症候群の予後（自然終息型か）
 - 社会的状況（受験・運転など）
 - 副作用リスク
- 治療終了の目安
 - 最終発作から2-3年で検討
 - てんかんの種類、脳波異常、神経発達症合併例などを考慮

Fisher RS, et al., Epilepsia, 55(4):475-482,2014

52

てんかんの治療と生活上の注意

- 抗けいれん薬内服で70%程度は発作が抑制される
 - 30%は内服しても発作が続く
 - 適切な2剤以上で発作が抑制されなければ診断の再考を
- 日常生活：**お風呂に注意！**
 - プールや体育、修学旅行にも注意だが、日常生活にも要注意
 - 水泳・スポーツ・高所での活動は発作のタイプと頻度による
 - リスクの高いスポーツ（ラグビー、柔道、ボクシングなど）は要注意

Fisher RS, et al., Epilepsia, 55(4):475-482,2014

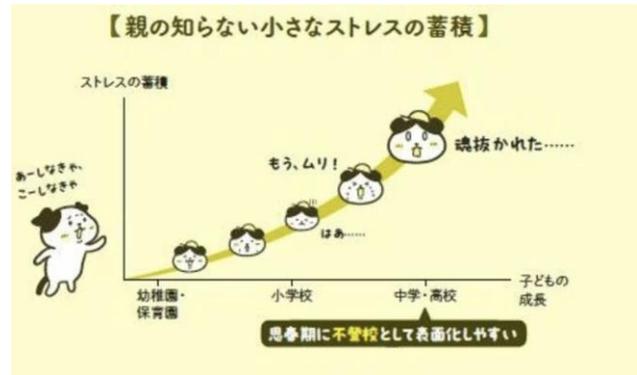
53

二次障害の防止

- 認知障害、精神・行動障害

- 高リスク群

- 早期発症（特に24か月未満）
- 既知の病因（遺伝性・構造的）
- 発作頻度の高さ
- 重積状態の既往
- 抗てんかん薬の多剤併用
- 疾患の長期経過



「不登校なんて怖くない！親の心がすーっと軽くなる本」より

Reily C, et al., Pediatrics. 2014 Jun;133(6):e1586-93.

54

まとめ：てんかんと神経発達症

- てんかんと神経発達症の疫学：意外と珍しくない両者の合併
- てんかんとは：脳神経の異常な活動により発作を繰り返す
- 神経発達症とは：発達早期から見られる脳機能の特性
- てんかんと神経発達症の関係：脳神経の働き・バランスの異常
- 支援と治療：生活の質（QOL）の改善、二次障害の予防・治療

55