

番号	7 - 29	申請者	小児科副部長 池田 ちづる
【審査申請課題】 皮質形成異常 (FCD type II b) における難治性てんかん患者に対するエベロリムス投与			
【審査課題の概要】 限局性皮質異形成 (Focal cortical dysplasia:FCD) は、胎児期の中枢神経系 (大脳、小脳、脳幹、脊髄) の遊走障害により発達の遅れやてんかんなどの発作をきたす疾患である。患児は、幼少時より難治性てんかんがあり、2回の焦点切除術を施行したが、その後も発作が再発し難治に経過していた。脳病理よりFCD type II bの診断に至り、更にmTORは腫瘍の増殖、成長及び血管新生の調節因子であるが、本人の脳病理よりmTORが関連している根拠となるリン酸化s6蛋白が陽性であることが確認された。2019年11月より「限局性皮質異形成Ⅱ型のてんかん発作に対するシロリムス (mTOR阻害剤) の有効性と安全性に関する無対照非盲検医師主導治験」に参加しmTOR阻害剤を内服開始したところ、発作が減少消失した。しかし、今回治験が終了しmTOR阻害剤の内服を中止せざるを得ないため、今後のてんかん発作再発のリスクが高い状況にある。 FCD type II bに対するmTOR阻害剤の有効性については、論文でも有効性の報告が示されている。特に当該患者においてmTORの関与が疑われる上に、実際にmTOR阻害剤投与での有効性も確認できているため、再度mTOR阻害剤 (エベロリムス: 薬剤名アフィニートール) 内服を開始が妥当と考え、また長期的な有効性を確認する。			
審査結果	承認 (令和7年11月27日)		