

## 資料2

### 疾患レジストリの進捗状況

#### RES-R (疾患登録)

対象疾患 (n=1626)

2017.3.31 現在

|                            |      |
|----------------------------|------|
| 早期ミオクロニー脳症                 | 2    |
| 大田原症候群                     | 22   |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           | 15   |
| West症候群 (點頭てんかん)           | 220  |
| Dravet症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん) | 86   |
| 非進行性疾患のミオクロニー脳症            |      |
| ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          | 9    |
| ミオクロニー欠神てんかん               | 2    |
| Lennox-Gastaut症候群          | 67   |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症      | 24   |
| Landau-Kleffner症候群         | 1    |
| 進行性ミオクローヌステんかん             | 28   |
| 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん          | 155  |
| Rasmussen症候群               | 10   |
| 視床下部過誤腫による笑い発作             | 59   |
| 片側痙攣片麻痺てんかん症候群             | 5    |
| Aicardi症候群                 | 8    |
| Angelman症候群                | 18   |
| Rett 症候群                   | 34   |
| PCDH19関連症候群                | 7    |
| 環状20番染色体症候群                | 10   |
| その他の焦点てんかん                 | 715  |
| その他の全般てんかん                 | 91   |
| その他の未決定てんかん                | 38   |
| 合計                         | 1626 |

## RES-R (疾患登録)

原因疾患 (n=1626) 2017.3.31 現在

|             |   |     |
|-------------|---|-----|
| 神経皮膚症候群     | 結節性硬化症  | 54  |
|             | Sturge-Weber 症候群  | 39  |
|             | その他の神経皮膚症候群   | 10  |
| 皮質発達異常による奇形 | 片側巨脳症   | 13  |
|             | 限局性皮質異形成  | 100 |
|             | 異所性灰白質  | 17  |
|             | 多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症                                       | 21  |
|             | その他の脳奇形   | 38  |
| ミトコンドリア病    | MELAS   | 2   |
|             | MERRF   | 1   |
|             | KSS   |     |
|             | PDHC  |     |
|             | Leigh 脳症  | 2   |
|             | 呼吸鎖酵素欠損症  |     |
|             | mtDNA枯渇症候群  |     |
|             | その他のミトコンドリア病  | 1   |
| ライソゾーム病     | GM1 gangliosidosis  |     |
|             | GM2 gangliosidosis  | 1   |
|             | Gaucher病  | 3   |
|             | Niemann-Pick病C型   |     |
|             | Sialidosis  |     |
|             | Galactosialidosis   |     |
|             | Neuronal ceroid lipofuscinosis                            |     |
|             | Krabbe disease (globoid-cell leukodystrophy)              |     |
|             | Metachromatic leukodystrophy (Arylsulfatase A deficiency) |     |
|             | その他のライソゾーム病   |     |
| ペルオキシソーム病   | Zellweger症候群  |     |
|             | 新生児型副腎白質ジストロフィー   |     |
|             | DBP欠損症  |     |
|             | 乳児型Refsum病  |     |
|             | RCDP  |     |
|             | その他のペルオキシソーム病   |     |

|           |                  |            |   |
|-----------|------------------|------------|---|
| アミノ酸代謝異常症 | メープルシロップ尿症       |            |   |
|           | 非ケトーシス高グリシン血症    |            |   |
|           | フェニルケトン尿症        | 1          |   |
|           | 高チロシン血症Ⅰ型        |            |   |
|           | ホモシスチン尿症         |            |   |
|           | その他のアミノ酸血症       | 2          |   |
| 尿素サイクル異常症 | OTC欠損症           |            |   |
|           | CPSⅠ欠損症          |            |   |
|           | シトルリン血症Ⅰ型        |            |   |
|           | アルギニノコハク酸血症      |            |   |
|           | アルギニン血症          |            |   |
|           | シトリン欠損症          |            |   |
|           | その他の尿素サイクル異常症    |            |   |
| 有機酸代謝異常症  | メチルマロン酸血症        |            |   |
|           | プロピオン酸血症         |            |   |
|           | グルタル酸血症Ⅰ型        |            |   |
|           | マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 |            |   |
|           | ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 |            |   |
|           | ケトチオラーゼ欠損症       |            |   |
|           | イソ吉草酸血症          |            |   |
|           | メチルクロトニルグリシン尿症   |            |   |
|           | L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症 |            |   |
|           | 4-ヒドロキシ酪酸尿症      |            |   |
|           | その他の有機酸代謝異常症     |            |   |
|           | 銅代謝異常症           | メンケス病      | 1 |
|           |                  | その他の銅代謝異常症 |   |

|               |                                 |   |
|---------------|---------------------------------|---|
| 脂肪酸代謝異常症      | MCAD欠損症                         |   |
|               | VLCAD欠損症                        |   |
|               | TFP(LCHAD)欠損症                   |   |
|               | CPT I欠損症                        |   |
|               | CPT II欠損症                       |   |
|               | TRANS欠損症                        |   |
|               | 全身性カルニチン欠損症                     |   |
|               | グルタル酸血症II型                      |   |
|               | その他の脂肪酸代謝異常症                    |   |
| クレアチン代謝異常症    | GAMT欠損症                         |   |
|               | AGAT欠損症                         |   |
|               | その他のクレアチン代謝異常症                  |   |
| 糖代謝異常症        | ガラクトース血症I型                      |   |
|               | フルクトース-1,6-ビスフォスファターゼ欠損症        |   |
|               | 糖原病I型                           |   |
|               | グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症     | 8 |
|               | その他の糖代謝異常症                      |   |
| 神経伝達物質異常症     | SSADH欠損症                        | 1 |
|               | GABAT欠損症                        |   |
|               | 異型高フェニルアラニン血症                   |   |
|               | その他の神経伝達物質異常症                   |   |
| ビタミン / 補酵素依存症 | ピリドキシン依存性てんかん                   |   |
|               | PNPOてんかん                        |   |
|               | フォリン酸反応性てんかん                    |   |
|               | ビオチンダーゼ欠損症                      |   |
|               | MTHFR欠損症                        |   |
|               | その他のビタミン / 補酵素依存症               |   |
| その他の代謝障害      | Lesch-Nyhan症候群                  |   |
|               | アデニロサクシナーゼ欠損症 (アデニロコハク酸リアーゼ欠損症) |   |
|               | その他の代謝障害                        | 2 |

|                  |                     |     |
|------------------|---------------------|-----|
| 変性疾患             | ラフォラ病               |     |
|                  | 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症      | 1   |
|                  | 脊髄小脳変性症             |     |
|                  | ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病    | 4   |
|                  | 良性成人型家族性ミオクローヌステんかん | 4   |
|                  | アルツハイマー病            |     |
|                  | ハンチントン病             |     |
|                  | その他の変性疾患            | 3   |
| 腫瘍               | 胚芽異形成性神経上皮腫瘍        | 11  |
|                  | 神経節膠腫               | 9   |
|                  | 海綿状血管腫              | 14  |
|                  | 視床下部過誤腫             | 59  |
|                  | 扁桃体腫大               | 7   |
|                  | その他の腫瘍              | 24  |
| 脳血管障害            | 脳動静脈奇形              | 10  |
|                  | もやもや病               | 1   |
|                  | その他の脳血管障害           | 31  |
| 低酸素性虚血性疾患        |                     | 53  |
| 感染症              |                     | 67  |
| 免疫介在性疾患          | 急性散在性脳脊髄炎           |     |
|                  | 抗NMDAR抗体脳炎          | 2   |
|                  | 抗VGKC複合体抗体脳炎        | 5   |
|                  | 多発性硬化症              |     |
|                  | その他                 | 23  |
| 外傷               |                     | 26  |
| 上記に当てはまらない原因疾患   |                     | 211 |
| 不明               |                     | 467 |
| 原因疾患なし           |                     | 49  |
| 遺伝子異常 (SCN1A)    |                     | 64  |
| 遺伝子異常 (PCDH19)   |                     | 6   |
| 遺伝子異常 (CDKL)     |                     | 8   |
| 遺伝子異常 (KCNT1)    |                     | 5   |
| 遺伝子異常 (上記に該当しない) |                     | 69  |
| 染色体異常            |                     | 75  |

## N=1566 による解析

発症年齢 平均 7.69 歳 中央値 2.00 歳 (0-74 歳)

男性 52.1% 女性 47.9%

### 疾患・症候群名

|                           | N   | %     |
|---------------------------|-----|-------|
| その他の焦点てんかん                | 685 | 43.74 |
| West症候群(點頭てんかん)           | 214 | 13.67 |
| 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん         | 153 | 9.77  |
| Dravet症候群(乳児重症ミオクロニーてんかん) | 84  | 5.36  |
| その他の全般てんかん                | 84  | 5.36  |
| Lennox-Gastaut症 候 群       | 62  | 3.96  |
| 視床下部過誤腫による笑い発作            | 59  | 3.77  |
| Rett症候群                   | 34  | 2.17  |
| その他の未決定てんかん               | 33  | 2.11  |
| 進行性ミオクローヌステんかん            | 28  | 1.79  |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症     | 24  | 1.53  |
| 大田原症候群                    | 22  | 1.40  |
| Angelman症候群               | 18  | 1.15  |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん          | 12  | 0.77  |
| 環状20番染色体症候群               | 10  | 0.64  |
| Rasmussen症 候 群            | 9   | 0.57  |
| ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん         | 9   | 0.57  |
| Aicardi症候群                | 8   | 0.51  |
| PCDH19関連症候群               | 6   | 0.38  |
| 片側痙攣片麻痺てんかん症候群            | 5   | 0.32  |
| 非進行性疾患のミオクロニー脳症           | 3   | 0.19  |
| ミオクロニー欠神てんかん              | 2   | 0.13  |
| Landau-Kleffner症 候 群      | 1   | 0.06  |
| 早期ミオクロニー脳症                | 1   | 0.06  |

## 原因疾患

|                | N   | %     |
|----------------|-----|-------|
| 不明             | 464 | 29.63 |
| 上記に当てはまらない原因疾患 | 374 | 23.88 |
| 皮質発達異常による奇形    | 200 | 12.77 |
| 腫瘍に帰するてんかん     | 122 | 7.79  |
| 神経皮膚症候群        | 101 | 6.45  |
| 感染症に帰するてんかん    | 65  | 4.15  |
| 原因疾患なし         | 58  | 3.70  |
| 低酸素性虚血性疾患      | 53  | 3.38  |
| 脳血管障害に帰するてんかん  | 40  | 2.55  |
| 外傷に帰するてんかん     | 27  | 1.72  |
| 免疫介在性てんかん      | 25  | 1.60  |
| 変性疾患           | 12  | 0.77  |
| 糖代謝異常症         | 8   | 0.51  |
| ミトコンドリア病       | 6   | 0.38  |
| ライソゾーム病        | 4   | 0.26  |
| アミノ酸代謝異常症      | 3   | 0.19  |
| その他の代謝障害       | 2   | 0.13  |
| 神経伝達物質異常症      | 1   | 0.06  |
| 銅代謝異常症         | 1   | 0.06  |

死亡 11 死亡率 0.004/人年

| 新患名                 | 原因疾患        | 発症時年齢 | 死亡時年齢 |
|---------------------|-------------|-------|-------|
| West症候群(點頭てんかん)     | 低酸素性虚血性疾患   | 0     | 1     |
| その他の焦点てんかん          | 感染症に帰するてんかん | 31    | 40    |
| その他の焦点てんかん          | 不明          | 12    | 36    |
| その他の焦点てんかん          | 不明          | 17    | 34    |
| 視床下部過誤腫による笑い発作      | 腫瘍に帰するてんかん  | 0     | 6     |
| Lennox-Gastaut症 候 群 | 皮質発達異常による奇形 | 8     | 21    |
| その他の焦点てんかん          | 皮質発達異常による奇形 | 4     | 16    |
| その他の未決定てんかん         | 不明          | 14    | 43    |
| その他の焦点てんかん          | 腫瘍に帰するてんかん  | 11    | 18    |
| その他の焦点てんかん          | ライソゾーム病     | 0     | 5     |
| West症候群(點頭てんかん)     | 皮質発達異常による奇形 | 0     | 16    |

遺伝子検査 未検査 77% 異常あり 11.8% 異常なし 4.3% 不明 7%

|                       | 遺伝子検査 |       |      |      |    |      |     |       |
|-----------------------|-------|-------|------|------|----|------|-----|-------|
|                       | 異常あり  |       | 異常なし |      | 不明 |      | 未検査 |       |
|                       | N     | %     | N    | %    | N  | %    | N   | %     |
| Aicardi症候群            | .     | .     | 1    | 12.5 | 2  | 25.0 | 5   | 62.5  |
| Angelman症候群           | 7     | 38.9  | .    | .    | 1  | 5.6  | 10  | 55.6  |
| Dravet症候群             | 61    | 72.6  | 8    | 9.5  | 5  | 6.0  | 10  | 11.9  |
| Landau-Kleffner症候群    | .     | .     | .    | .    | .  | .    | 1   | 100.0 |
| Lennox-Gastaut症候群     | .     | .     | 4    | 6.5  | 5  | 8.1  | 53  | 85.5  |
| PCDH19関連症候群           | 6     | 100   | .    | .    | .  | .    | .   | .     |
| Rasmussen症候群          | .     | .     | .    | .    | 1  | 11.1 | 8   | 88.9  |
| Rett症候群               | 33    | 97.1  | .    | .    | .  | .    | 1   | 2.9   |
| West症候群               | 12    | 5.6   | 22   | 10.3 | 20 | 9.3  | 160 | 74.8  |
| その他の焦点てんかん            | 19    | 2.8   | 14   | 2.0  | 43 | 6.3  | 609 | 88.9  |
| その他の全般てんかん            | 10    | 11.9  | 5    | 6.0  | 10 | 11.9 | 59  | 70.2  |
| その他の未決定てんかん           | 10    | 30.3  | 1    | 3.0  | 2  | 6.1  | 20  | 60.6  |
| ミオクロニー欠神てんかん          | .     | .     | .    | .    | 1  | 50   | 1   | 50.0  |
| ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     | 1     | 11.1  | .    | .    | .  | .    | 8   | 88.9  |
| 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん     | .     | .     | 2    | 1.3  | 6  | 3.9  | 145 | 94.8  |
| 環状20番染色体症候群           | .     | .     | .    | .    | .  | .    | 10  | 100   |
| 視床下部過誤腫による笑い発作        | 3     | 5.1   | .    | .    | 2  | 3.4  | 54  | 91.5  |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 1     | 4.2   | 4    | 16.7 | 3  | 12.5 | 16  | 66.7  |
| 進行性ミオクローヌステんかん        | 11    | 39.3  | 2    | 7.1  | 3  | 10.7 | 12  | 42.9  |
| 早期ミオクローニー脳症           | 1     | 100.0 | .    | .    | .  | .    | .   | .     |
| 大田原症候群                | 3     | 13.6  | 2    | 9.1  | 3  | 13.6 | 14  | 63.6  |
| 非進行性疾患のミオクローニー脳症      | .     | .     | .    | .    | .  | .    | 3   | 100   |
| 片側痙攣片麻痺てんかん症候群        | 1     | 20.0  | .    | .    | 1  | 20.0 | 3   | 60.0  |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      | 6     | 50.0  | 2    | 16.7 | 2  | 16.7 | 2   | 16.7  |

染色体検査 未検査 79% 異常あり 5.0% 異常なし 11.2% 不明 4.5%

|                       | 未検査 |       | 異常なし |      | 異常あり |      | 不明 |      |
|-----------------------|-----|-------|------|------|------|------|----|------|
|                       | N   | %     | N    | %    | N    | %    | N  | %    |
| その他の焦点てんかん            | 606 | 88.5  | 38   | 5.5  | 14   | 2.0  | 27 | 3.9  |
| West症候群               | 123 | 57.5  | 60   | 28.0 | 21   | 9.8  | 10 | 4.7  |
| 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん     | 144 | 94.1  | 4    | 2.6  | .    | .    | 5  | 3.3  |
| その他の全般てんかん            | 58  | 69.0  | 8    | 9.5  | 13   | 15.5 | 5  | 6.0  |
| Dravet症候群             | 62  | 73.8  | 17   | 20.2 | .    | .    | 5  | 6.0  |
| Lennox-Gastaut症候群     | 42  | 67.7  | 11   | 17.7 | 5    | 8.1  | 4  | 6.5  |
| 視床下部過誤腫による笑い発作        | 56  | 94.9  | .    | .    | .    | .    | 3  | 5.1  |
| Rett症候群               | 28  | 82.4  | 5    | 14.7 | .    | .    | 1  | 2.9  |
| その他の未決定てんかん           | 24  | 72.7  | 4    | 12.1 | 2    | 6.1  | 3  | 9.1  |
| 進行性ミオクローヌステんかん        | 23  | 82.1  | 3    | 10.7 | .    | .    | 2  | 7.1  |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 16  | 66.7  | 8    | 33.3 | .    | .    | .  | .    |
| 大田原症候群                | 17  | 77.3  | 3    | 13.6 | .    | .    | 2  | 9.1  |
| Angelman症候群           | 6   | 33.3  | 1    | 5.6  | 11   | 61.1 | .  | .    |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      | 7   | 58.3  | 4    | 33.3 | .    | .    | 1  | 8.3  |
| 環状20番染色体症候群           | .   | .     | .    | .    | 10   | 100  | .  | .    |
| ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん    | 7   | 77.8  | 2    | 22.2 | .    | .    | .  | .    |
| Rasmussen症候群          | 9   | 100   | .    | .    | .    | .    | .  | .    |
| Aicardi症候群            | 5   | 62.5  | 3    | 37.5 | .    | .    | .  | .    |
| PCDH19関連症候群           | 2   | 33.3  | 3    | 50.0 | .    | .    | 1  | 16.7 |
| 片側痙攣片麻痺てんかん症候群        | 3   | 60.0  | 1    | 20.0 | .    | .    | 1  | 20.0 |
| 非進行性疾患のミオクローニー脳症      | 2   | 66.7  | .    | .    | 1    | 33.3 | .  | .    |
| ミオクローニー欠神てんかん         | 1   | 50.0  | 1    | 50.0 | .    | .    | .  | .    |
| 早期ミオクローニー脳症           | .   | .     | .    | .    | 1    | 100  | .  | .    |
| Landau-Kleffner症候群    | 1   | 100.0 | .    | .    | .    | .    | .  | .    |