

## 資料8

### 書籍「稀少てんかんの診療指標」

指定難病を中心に、稀少てんかんの診療の手引き（指標）を作成・出版した

編集：

日本てんかん学会

難治性疾患政策研究事業「希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究」班

編集協力：

日本小児神経学会

日本神経学会

日本てんかん外科学会

出版：診断と治療社、東京、2017、259頁，ISBN978-4-7878-2309-0

## 目次

序文 はじめに

1章 稀少てんかんの原因：総論

- 1 遺伝子異常とてんかん
- 2 染色体異常とてんかん
- 3 先天性代謝異常症とてんかん
- 4 皮質形成異常とてんかん
- 5 異形成性腫瘍とてんかん
- 6 免疫とてんかん
- 7 稀少てんかんの病理

2章 疾患の特徴と診療指標

1 てんかん症候群

- 1) 早期ミオクローニー脳症
- 2) 大田原症候群
- 3) 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 4) West 症候群（點頭てんかん）
- 5) Dravet 症候群
- 6) ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん
- 7) ミオクローニー欠神てんかん
- 8) Lennox-Gastaut 症候群
- 9) 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- 10) Landau-Kleffner 症候群
- 11) 進行性ミオクローヌステんかん 小児
- 12) 進行性ミオクローヌステんかん 成人

- 13) 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
- 14) 片側けいれん片麻痺てんかん症候群
- 15) Aicardi 症候群
- 16) Rett 症候群
- 17) PCDH19 関連症候群
- 2 神経皮膚症候群におけるてんかん
  - 1) 神経皮膚症候群とてんかん：総論
  - 2) 結節性硬化症
  - 3) Sturge-Weber 症候群
- 3 染色体機能異常によるてんかん
  - 1) Angelman 症候群
  - 2) 環状 20 番染色体症候群
- 4 代謝異常症によるてんかん
  - 1) ミトコンドリア病
  - 2) グルコーストランスポーター 1 (GLUT1)欠損症
- 5 皮質形成異常によるてんかん
  - 1) 片側巨脳症
  - 2) 限局性皮質異形成
  - 3) 神経細胞移動異常症
- 6 異形成性腫瘍によるてんかん
  - 1) 視床下部過誤腫
  - 2) その他の腫瘍
- 7 免疫介在性てんかん
  - 1) Rasmussen 脳炎 (症候群)
  - 2) 自己免疫介在性脳炎・脳症
  - 3) 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 3章 稀少てんかんの検査
  - 1 生理検査
  - 2 画像検査
  - 3 遺伝学的検査
  - 4 その他の検体検査
  - 5 神経心理学的検査
- 4章 稀少てんかんの治療とケア
  - 1 治療総論
    - 1) 新生児期のてんかん管理
    - 2) 高齢期のてんかん管理
    - 3) 抗てんかん薬治療 - 小児
    - 4) 抗てんかん薬治療 - 成人

- 5) てんかん食（ケトン食療法等）
- 6) その他の内科的薬物治療
- 7) 外科的治療
- 8) てんかんのリハビリテーション
- 9) 療育

## 2 ケアとサポート

- 1) てんかんと遺伝カウンセリング
- 2) 稀少てんかんと看護
- 3) てんかんケアツール
- 4) ピアサポート
- 5) 社会資源利用の支援
- 6) 小児慢性特定疾病と指定難病

## 5章 稀少てんかん Q&A

- A. 検査・遺伝に関連する Question
- B. 診断についての Question
- C. 治療についての Question
- D. 社会・福祉・助成についての Question

索引