

資料 1

当研究班の研究対象疾患

研究対象疾患のリスト

- (1). 早期ミオクロニー脳症
- (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（乳児重症ミオクロニーてんかん）
- (6). 非進行性疾患のミオクロニー脳症
- (7). ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- (8). ミオクロニー欠神てんかん
- (9). Lennox-Gastaut 症候群
- (10). 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- (11). Landau-Kleffner 症候群
- (12). 進行性ミオクローヌステんかん
- (13). 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
- (14). Rasmussen 症候群
- (15). 視床下部過誤腫による笑い発作
- (16). 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
- (17). Aicardi 症候群
- (18). Angelman 症候群
- (19). Rett 症候群
- (20). PCDH19 関連症候群
- (21). 環状 20 番染色体症候群
- (22). その他の焦点てんかん
- (23). その他の全般てんかん

研究対象の原因疾患（研究対象疾患の原因）リスト

1. 神経皮膚症候群：結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群、その他の神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形：片側巨脳症、限局性皮質異形成、神経細胞移動異常症（異所性灰白質、多小脳回・傍シルビウス裂症候群・裂脳症）その他の脳奇形
3. ミトコンドリア病：MELAS、MERRF、KSS、PDHC、Leigh 脳症、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
4. ライソゾーム病：GM1 gangliosidosis、GM2 gangliosidosis、Gaucher 病、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
5. 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
6. 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、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
7. 尿素サイクル異常症：OTC 欠損症、CPS1 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、シトルリン欠損症、その他の尿素サイクル異常症
8. 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、複合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
9. 銅代謝異常症：メンケス病、その他の銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症：MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、TFP(LCHAD)欠損症、CPT1 欠損症、CPT11 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
11. 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
12. 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、その他の糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症：SSADH 欠損症、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
14. 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、ピオチニダーゼ欠損症、MTHFR 欠損症、その他のビタミン/補酵素依存症
15. 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
16. 変性疾患：ラフォラ病、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症、脊髄小脳変性症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、良性成人型家族性ミオクローヌステんかん、アルツハイマー病、ハンチントン病、その他の変性疾患
17. 腫瘍：胚芽異形成性神経上皮腫瘍、神経節膠腫、海綿状血管腫、視床下部過誤腫、扁桃体腫大、そ

の他の腫瘍

18. 脳血管障害：脳動静脈奇形、もやもや病、その他の脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患：急性散在性脳脊髄炎、抗 NMDAR 抗体脳炎、抗 VGKC 複合体抗体脳炎、多発性硬化症、その他（難治頻回部分発作重積型急性脳炎を追加）
22. 外傷
23. 上記に当てはまらない原因疾患

なお、交付申請書に記載した、Sturge-Weber 症候群、先天性両側性傍シルビウス症候群、片側巨脳症、限局性皮質異形成、異形成性腫瘍、結節性硬化症、GLUT1 欠損症は、原因疾患のなかに整理した。