

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