

資料4

疾患レジストリの進捗状況

RES-R (疾患登録)

対象疾患 (n=1776) 2018.3 現在

てんかん症候群	n
早期ミオクロニー脳症	2
大田原症候群	24
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	12
West 症候群 (點頭てんかん)	258
Dravet 症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん)	87
非進行性疾患のミオクロニー脳症	3
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	12
ミオクロニー欠神てんかん	2
Lennox-Gastaut 症候群	73
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	27
Landau-Kleffner 症候群	1
進行性ミオクローヌステんかん	29
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	159
Rasmussen 症候群	12
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	12
その他の焦点てんかん	780
前頭葉てんかん	5
側頭葉てんかん (除: 内側型)	13
後部皮質てんかん	1
一次感覚・運動野てんかん	1
島てんかん	
多脳葉性てんかん	3
その他の焦点てんかん	12
その他の全般てんかん	94
その他の未決定てんかん	45

特発性全般てんかん		9	
	若年ミオクロニーてんかん		7
	若年欠神てんかん		
	小児欠神てんかん		1
	GTCのみを有するてんかん		1
家族性てんかん症候群			
	熱性けいれんプラス		
	常染色体優性夜間前頭葉てんかん		
	家族性側頭葉てんかん		
	その他の家族性てんかん		
自然終息性てんかん		1	
	中心側頭部棘波を伴う小児てんかん		1
	パナイオトポロス症候群		
	ガストー型小児後頭葉てんかん		
	良性乳児てんかん・ICCA症候群		
	その他の自然終息性てんかん		
反射てんかん症候群			
	光過敏性てんかん		
	その他の反射てんかん		
ジーボンス症候群			
新生児てんかん			
	新生児発症良性てんかん		
	新生児発症難治てんかん		
高齡（初発）てんかん		3	
	計		1776

RES-R (疾患登録)

原因疾患 (n=1775) 2017.3 現在

神経皮膚症候群	結節性硬化症	58
	Sturge-Weber 症候群	40
	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	110
	異所性灰白質	20
	多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症	26
	その他の脳奇形	41
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	
	その他のミトコントリア病	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	1	
	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	
	CPTⅠ欠損症	
	CPTⅡ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	
	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	
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	3

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	2
	良性成人型家族性ミオクローヌステんかん	5
	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	10
	海綿状血管腫	15
	視床下部過誤腫	59
	扁桃体腫大	7
	その他の腫瘍	30

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	33
低酸素性虚血性疾患		55
感染症		70
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	26
外傷		28
上記に当てはまらない原因疾患		223
不明		535
原因疾患なし		57
遺伝子異常 (SCN1A)		66
遺伝子異常 (ARX)		2
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 (GABAR)		1
遺伝子異常 (KCNQ)		2
遺伝子異常 (STXBP1)		5
遺伝子異常 (上記に該当しない)		62
染色体異常		83