

資料3 レジストリの進捗状況

資料3-1

稀少てんかんレジストリ（RESR）登録状況

（2018.12.23 現在）

症候群	
早期ミオクロニー脳症	2
大田原症候群	25
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	16
West 症候群（點頭てんかん）	306
Dravet 症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）	93
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	13
ミオクロニー欠神てんかん	3
Lennox-Gastaut 症候群	82
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	37
Landau-Kleffner 症候群	1
進行性ミオクローヌステんかん	31
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	186
Rasmussen 症候群	22
視床下部過誤腫による笑い発作	72
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	5
Aicardi 症候群	9
Angelman 症候群	23
Rett 症候群	40
PCDH19 関連症候群	7
環状 20 番染色体症候群	17
その他の焦点てんかん	962
その他の全般てんかん	104
その他の未決定てんかん	56

特発性全般てんかん	56
家族性てんかん症候群	1
自然終息性てんかん	5
反射てんかん症候群	1
ジーボンス症候群	0
新生児てんかん	6
高齢（初発）てんかん	5
合計	2189

原因疾患		
神経皮膚症候群	結節性硬化症	71
	Sturge-Weber 症候群	40
	その他の神経皮膚症候群	11
皮質発達異常による奇形	片側巨脳症	17
	限局性皮質異形成	133
	異所性灰白質	24
	多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症	27
	その他の脳奇形	47
ミトコンドリア病	MELAS	2
	MERRF	2
	Leigh 脳症	2
	その他のミトコントリア病	1
ライソゾーム病	GM2 gangliosidosis	1
	Gaucher 病	3
ペルオキシソーム病		0
アミノ酸代謝異常症	非ケトーシス高グリシン血症	1
	フェニルケトン尿症	1
	その他のアミノ酸血症	2
尿素サイクル異常症		0

有機酸代謝異常症		0
銅代謝異常症	メンケス病	1
脂肪酸代謝異常症	その他の脂肪酸代謝異常症	1
クレアチン代謝異常症		0
糖代謝異常症	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	9
神経伝達物質異常症	SSADH 欠損症	1
ビタミン / 補酵素依存症		0
その他の代謝障害	その他の代謝障害	3
変性疾患	歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	1
	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てんかん	5
	その他の変性疾患	5
腫瘍	胚芽異形成性神経上皮腫瘍	14
	神経節膠腫	11
	海綿状血管腫	23
	視床下部過誤腫	72
	扁桃体腫大	11
	その他の腫瘍	35
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	38
低酸素性虚血性疾患		68
感染症		74
免疫介在性疾患	抗 NMDAR 抗体脳炎	2
	抗 VGKC 複合体抗体脳炎	5
	その他	31
外傷		31
上記に当てはまらない原因疾患		268
不明		726

原因疾患なし		76
遺伝子異常 (SCN1A)		71
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)		6
遺伝子異常 (GABAR)		1
遺伝子異常 (KCNQ)		2
遺伝子異常 (STXBP1)		7
遺伝子異常 (上記に該当しない)		76
染色体異常		98
再登録?		3
	合計	2189

	指定難病疾患名 (担当分)	日本の推計患者数	レジストリ登録数	%
135	アイカルディ症候群	100	9	9.0
136	片側巨脳症	245	17	6.9
137	限局性皮質異形成	2,000	133	6.7
138	神経細胞移動異常症	1,000	51	5.1
140	ドラベ症候群	3,000	93	3.1
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	5,000	186	3.7
142	ミオクロニー欠神てんかん	100	3	3.0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	40	13	32.5
144	レノックス・ガストー症候群	3,500	82	2.3
145	ウエスト症候群	4,000	306	7.7
146	大田原症候群	500	25	5.0
147	早期ミオクロニー脳症	50	2	4.0
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	165	16	9.7
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	100	5	5.0
150	環状 20 番染色体症候群	100	17	17.0
151	ラスムッセン脳炎	72	22	30.6
152	PCDH19 関連症候群	100	7	7.0

154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	500	37	7.4
155	ランドウ・クレフナー症候群	30	1	3.3
157	スタージ・ウェーバー症候群	1,000	40	4.0
309	進行性ミオクロヌステんかん	3,700	31	0.8
	計	25,412	1,096	4.3

レジストリでの観察・評価項目

疾患登録

てんかんの診断と原因

死亡率

横断研究

登録時の患者情報（知的発達障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波・画像所見、治療歴、社会生活状況）

縦断研究

患者情報の経時的な推移（知的発達障害、神経・精神所見、併存障害、発作、脳波・画像所見、治療歴、社会生活状況）

発症または診断名変更時から 2 年後の改善度（知的発達障害、発作型、全体の改善度）

資料 3-2 縦断研究（RESL）の結果

登録期間：2014 年 11 月 11 日～2015 年 11 月 30 日

解析対象：登録時データ 45 例、1 年後データ 41 例、2 年後データ 40 例

解析結果（解析結果報告書 1.0 版（2018 年 9 月 18 日作成）より抜粋）

診断名	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
West 症候群（點頭てんかん）	31	68.89	31	68.89
その他の焦点てんかん	8	17.78	39	86.67
Angelman 症候群	1	2.22	40	88.89
Landau-Kleffner 症候群	1	2.22	41	91.11
その他の未決定てんかん	1	2.22	42	93.33
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	1	2.22	43	95.56
大田原症候群	1	2.22	44	97.78

診断名	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	1	2.22	45	100.00

原因疾患	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
不明	11	24.44	11	24.44
皮質発達異常による奇形	8	17.78	19	42.22
上記に当てはまらない原因疾患	7	15.56	26	57.78
原因疾患なし	5	11.11	31	68.89
神経皮膚症候群	5	11.11	36	80.00
低酸素性虚血性疾患	5	11.11	41	91.11
外傷に帰するてんかん	1	2.22	42	93.33
感染症に帰するてんかん	1	2.22	43	95.56
腫瘍に帰するてんかん	1	2.22	44	97.78
免疫介在性てんかん	1	2.22	45	100.00

主発作型

	登録時	1年目	2年目
スパスム	28	26	23
強直発作	4	5	7
間代発作	2	3	3
欠神発作	1	2	1
複雑部分発作	3	3	6
強直間代発作	1	1	0
非けいれん重積	1	0	0

1年後の状況

1年後の主発作頻度	日単位		週単位		月単位		年単位		年単位以上		発作消失		合計 N
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	
登録時の主発作頻度	11	34.4	3	9.4	1	3.1	17	53.1	32
日単位													

1年後の主発作頻度	日単位		週単位		月単位		年単位		年単位以上		発作消失		合計
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N
週単位	1	50.0	1	50.0	2
月単位	1	50.0	.	.	1	50.0	2
年単位	1	50.0	1	50.0	.	.	2
発作消失	3	100.0	3

1年後の発作経過の全体評価	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
著明改善	15	36.59	15	36.59
やや改善	11	26.83	26	63.41
不変	11	26.83	37	90.24
悪化	3	7.32	40	97.56
不明	1	2.44	41	100.00

1年後の全般改善度	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
著明改善	9	21.95	9	21.95
やや改善	14	34.15	23	56.10
不変	15	36.59	38	92.68
悪化	2	4.88	40	97.56
不明	1	2.44	41	100.00

2年後の状況

2年後の主発作頻度	日単位		週単位		月単位		年単位		年単位以上		発作消失		合計
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N
登録時の主発作頻度	10	32.3	3	9.7	1	3.2	1	3.2	.	.	16	51.6	31
日単位													
週単位	1	50.0	1	50.0	2
月単位	1	50.0	1	50.0	2
年単位	1	50.0	1	50.0	2

2年後の主発作頻度	日単位		週単位		月単位		年単位		年単位以上		発作消失		合計
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N
発作消失	.	.	1	33.3	.	.	1	33.3	.	.	1	33.3	3

2年後の発作経過の全体評価	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
著明改善	13	32.50	13	32.50
やや改善	8	20.00	21	52.50
不変	15	37.50	36	90.00
悪化	4	10.00	40	100.00

2年後の全般改善度	度数	パーセント	累積度数	累積パーセント
著明改善	3	7.50	3	7.50
やや改善	19	47.50	22	55.00
不変	14	35.00	36	90.00
悪化	4	10.00	40	100.00

脳波検査と画像検査、治療

脳波にてんかん性異常			
	登録時	1年目	2年目
異常	40	30	28
正常	0	10	12

画像所見			
	登録時	1年目	2年目
異常	26	28	28
正常	14	12	12

	登録時	1年目	2年目
外科治療	4	1	0
食事治療	0	2	2
免疫治療	21	10	5

知的発達

	登録時	1年目	2年目
正常	12	8	8

軽度	7	4	3
中等度	4	10	7
重度	7	8	9
最重度	6	9	12
不明	4	1	1

	2年目-登録時
改善	5
変化なし	15
悪化	19
不明	1

その他の発達・認知障害

	登録時	1年目	2年目
なし			
自閉症 spectrum	1	3	7
ADHD		1*	1*
LD			1*
記憶障害		1	1
失語	1		
その他			2

*併存

神経・精神・身体所見

	登録時	1年目	2年目
なし	15	17	15
麻痺 bedridden	11	16	13
麻痺 座位のみ可	1	4	6
麻痺	5	2	4
摂食障害	2	0	0
失調	1	0	1

その他	5	1	1
-----	---	---	---

社会生活状態

	登録時	1年目	2年目
小児慢性特定疾病	21	25	28
特別児童扶養手当	3	6	9
身障手帳	2	9	10
療育手帳	0	1	8
精神手帳	0	1	0
重度心身助成	0	0	1
その他	1	2	5

ウエスト症候群における解析 (n=27)

病因：外傷 1、結節性硬化症 4、低酸素性虚血性疾患 4、皮質発達異常による奇形 5、その他 4、不明 9

発症年齢は 25 例で 1 歳未満

発作型

	登録時	1年目	2年目
スパズム	26	24	21
強直発作	1	3	6

主発作型の発作頻度と発作経過の全体評価

	登録時	1年目	2年目
日単位	26	9	8
週単位	0	2	4
月単位	0	1	0
年単位	0	0	1
発作消失	1	15	14

	1年目	2年目
著名改善	13	11

やや改善	4	3
不変	9	11
悪化	1	2
不明	1	0

脳波検査と画像検査、治療

脳波にてんかん性異常			
	登録時	1年目	2年目
異常	40	20	19
正常	0	6	7

画像所見			
	登録時	1年目	2年目
異常	19	19	20
正常	8	8	7

	登録時	1年目	2年目
外科治療	2	0	0
食事治療	0	1	1
免疫治療	19	10	5
薬物治療	22	23	23
なし	3	2	4

知的発達

	登録時	1年目	2年目
正常	7	3	2
軽度	5	3	3
中等度	1	8	5
重度	4	5	7
最重度	6	7	9
不明	4	1	1

	2年目-登録時
改善	3
変化なし	8
悪化	15

不明	1
----	---

神経・精神・身体所見

	登録時	1年目	2年目
なし	5	9	9
麻痺 bedridden	10	13	10
麻痺 座位のみ可	1	3	5
麻痺	3	1	2
摂食障害	3	2	1
その他の身体障害	4	1	1
不明	3	0	0
自閉 spectrum 症	1	1	5
睡眠障害	0	1	0

社会生活状態

	登録時	1年目	2年目
小児慢性特定疾病	20	23	25
特別児童扶養手当	1	6	7
身障手帳	0	8	8
療育手帳	0	0	7
精神手帳	0	1	0
その他	1	0	0

全般改善度

	1年目	2年目
著名改善	8	3
やや改善	6	11
不変	12	11
悪化	0	2
不明	1	0