

## 目 次

### I．総括研究報告

|  |    |
|--|----|
| 稀少てんかんに関する調査研究                             | 1  |
| 井上有史                                       |    |
| (資料1) 先天性核上性球麻痺(ウースター・ドロート症候群) 診療ガイドライン(案) | 21 |
| (資料2) アイカルディ症候群 診療ガイドライン(案)                | 24 |
| (資料3) ドラベ症候群における指定難病診断基準の感度の検討             | 36 |
| (資料4) 環状20番染色体症候群における抗てんかん薬の効果(治療選択)       | 37 |
| (資料5) 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症における抗てんかん薬の効果   | 38 |
| (資料6) 自己免疫性てんかんにおける診断アルゴリズムの提唱             | 39 |
| (資料7) ビタミンB6依存性てんかん 暫定診断基準(案)              | 40 |
| (資料8) 稀少てんかんレジストリ(RESR)登録状況                | 42 |
| (資料9) 各てんかん疾患の比較(疾患レジストリ登録症例)              | 46 |
| (資料10) その他の研究等                             | 50 |

### II．分担研究報告

|   |     |
|---|-----|
| 1．稀少てんかんに関する調査研究  | 60  |
| 浜野晋一郎   |     |
| 2．稀少てんかんに関する調査研究  | 68  |
| 林 雅晴  |     |
| 3．稀少てんかんに関する調査研究  | 70  |
| 廣瀬伸一  |     |
| 4．稀少てんかんに関する調査研究  | 74  |
| 本田涼子  |     |
| 5．日本神経学会との連携と、進行性ミオクローヌステんかん症候群および<br>自己免疫性てんかんのレジストリ構築 | 77  |
| 池田昭夫  |     |
| 6．稀少てんかんに関する調査研究  | 90  |
| 今井克美  |     |
| 7．てんかんの死因に関する横断調査                                       | 97  |
| 神 一敬  |     |
| 8．稀少てんかんに関する調査研究における統計解析                                | 100 |
| 嘉田晃子  |     |
| 9．稀少てんかんに関する調査研究  | 105 |
| 柿田明美  |     |

|   |     |
|---|-----|
| 10 . Aicardi症候群、神経細胞移動異常症、先天性核上性球麻痺に関する研究<br>加藤光広             | 109 |
| 11 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>川合謙介                                   | 115 |
| 12 . スタージ・ウェーバー症候群3班統一の新規診断基準・重症度分類の浸透と疾患の啓蒙<br>川上民裕          | 118 |
| 13 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>小林勝弘                                   | 120 |
| 14 . レット症候群のてんかんの実態把握と筑後地区における稀少てんかんに関する研究<br>松石豊次郎           | 127 |
| 15 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>松尾 健                                   | 129 |
| 16 . レノックス・ガストー症候群<br>青天目 信                                   | 131 |
| 17 . Aminoacyl-tRNA synthetases異常症とてんかんに関する研究<br>岡本伸彦         | 136 |
| 18 . てんかんのある乳幼児における保育所就園及び保護者就業に関する予備的調査<br>伊藤 進              | 141 |
| 19 . 稀少難治性てんかんのレジストリ構築およびビタミンB6依存性てんかんの実態解明<br>に関する研究<br>奥村章久 | 146 |
| 20 . データベース構築・登録・解析<br>齋藤明子                                   | 150 |
| 21 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>白石秀明                                   | 155 |
| 22 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>白水洋史                                   | 159 |
| 23 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>齋藤貴志                                   | 162 |
| 24 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>菅野秀宣                                   | 165 |
| 25 . Rasmussen脳炎（症候群）診療ガイドライン策定に関する研究<br>高橋幸利                 | 171 |
| 26 . 稀少てんかんに関する調査研究<br>山本 仁                                   | 182 |
| III . 研究成果の刊行に関する一覧表  | 184 |