

資料 8

稀少てんかんレジストリ (RESR) 登録状況

(2019.12.16 現在)

症候群	
早期ミオクロニー脳症	2
大田原症候群	26
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	17
West 症候群 (點頭てんかん)	351
Dravet 症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん)	100
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	16
ミオクロニー欠神てんかん	6
Lennox-Gastaut 症候群	95
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	42
Landau-Kleffner 症候群	1
進行性ミオクローヌステんかん	35
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	207
Rasmussen 症候群	28
視床下部過誤腫による笑い発作	84
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	5
Aicardi 症候群	9
Angelman 症候群	26
Rett 症候群	49
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	1140
その他の全般てんかん	116
その他の未決定てんかん	60
特発性全般てんかん	85
家族性てんかん症候群	2
自然終息性てんかん	13
反射てんかん症候群	2
ジーボンス症候群	0
新生児てんかん	7
高齢 (初発) てんかん	8
合計	2561

原因疾患		
神経皮膚症候群	結節性硬化症	86
	Sturge-Weber 症候群	43
	その他の神経皮膚症候群	12
皮質発達異常による奇形	片側巨脳症	25
	限局性皮質異形成	165
	異所性灰白質	27
	多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症	32
	その他の脳奇形	59
ミトコンドリア病	MELAS	2
	MERRF	2
	Leigh 脳症	2
	その他のミトコンドリア病	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	10
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	4
変性疾患	歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	6
	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病	3
	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	7
腫瘍	胚芽異形成性神経上皮腫瘍	15
	神経節膠腫	13

	海綿状血管腫	28
	視床下部過誤腫	84
	扁桃体腫大	15
	その他の腫瘍	42
脳血管障害	脳動静脈奇形	12
	もやもや病	1
	その他の脳血管障害	44
低酸素性虚血性疾患		75
感染症		86
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	33
外傷		38
上記に当てはまらない原因疾患		304
不明		726
原因疾患なし		105
遺伝子異常 (SCN1A)		79
遺伝子異常 (ARX)		2
遺伝子異常 (ATN1)		2
遺伝子異常 (CSTB)		4
遺伝子異常 (PCDH19)		9
遺伝子異常 (CDKL)		9
遺伝子異常 (KCNT1)		6
遺伝子異常 (GABAR)		1
遺伝子異常 (KCNQ)		4
遺伝子異常 (STXBP1)		9
遺伝子異常 (上記に該当しない)		142
染色体異常		116
再登録?		2
	合計	2561

症候群登録 その頻度

	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	25	10.2
137	限局性皮質異形成	2,000	165	8.3
138	神経細胞移動異常症	1,000	59	5.9
140	ドラベ症候群	3,000	100	3.3
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	5,000	207	4.1
142	ミオクロニー欠神てんかん	100	6	6.0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	40	16	40
144	レノックス・ガストー症候群	3,500	95	2.7
145	ウエスト症候群	4,000	351	8.8
146	大田原症候群	500	26	5.2
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	17	10.3
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	28	38.9
152	P C D H 19 関連症候群	100	9	9.0
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	500	42	8.4
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	43	4.3
309	進行性ミオクローヌステんかん	3,700	35	0.9
	計	25,412	1258	5.0