

**資料6**  
**稀少てんかんレジストリ (RESR) 登録状況**  
(2019.12.16 現在)

<b>症候群</b>	
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
進行性ミオクロニューステんかん	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

## 各てんかん疾患の比較（疾患レジストリ登録症例）

	n	性別 (女/男)	発症年齢 範囲、中央値	登録時年齢 範囲、中央値
アイカルディ症候群(135)	9	9/0	0	1-16(7)
片側巨脳症(136)	23	10/13	0-3(0)	0-36(5)
限局性皮質異形成(137)	136	74/62	0-42(2)	0-67(14)
神経細胞移動異常症(138)	52	27/25	0-28(6)	0-48(16)
ドラベ症候群(140)	89	47/42	0	0-38(10)
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん(141)	197	109/88	0-75(11)	4-77(41)
ミオクロニー欠神てんかん(142)	6	4/2	1-8(4)	8-13(10)
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん(143)	11	3/8	0-5(3)	3-15(6)
レノックス・ガストー症候群(144)	85	50/35	0-11(2)	5-50(17)
ウエスト症候群(145)	294	138/156	0	0-51(3)
大田原症候群(146)	24	8/16	0	0-19(4)
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん(148)	15	10/5	0-2(0)	0-15(3)
環状 20 番染色体症候群(150)	16	11/5	1-14(7)	6-65(20)
ラスムッセン症候群(151)	22	9/11	0-25(4)	10-48(19)
PCDH19 関連症候群(152)	9	9/0	0-2(0)	3-16(10)
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症(154)	36	11/25	0-7(3)	4-19(9)
レット 症候群(156)	37	37/0	0-17(4)	5-44(14)
ステージウエーバー症候群(157)	46	18/17	0-27(0)	0-60(5)
結節性硬化症(158)	74	36/38	0-16(7)	10-48(12)
アンジェルマン症候群(201)	26	11/15	0-31(1)	1-41(10)
視床下部過誤腫	72	33/39	0-10(0)	2-53(10)
脳動脈奇形	12	4/8	1-34(24)	7-59(41)
海綿状血管腫	18	16/11	1-73(22)	2-76(39)
外傷によるてんかん	34	5/29	0-73(17)	0-77(40)
異形成性腫瘍	25	11/14	0-36(4)	2-52 ( 20 )
CDKL5 遺伝子関連てんかん	8	8/0	0	0-31(8)

	n	知的発達障害	認知発達障害	神経症状	精神職状
アイカルディ症候群(135)	9	最重度 6 例、重度 1 例、中等度 2 例		座位可 2 例、寝たきり 6 例、麻痺 1 例	
片側巨脳症(136)	23	正常 3 例、軽度障害 2 例、中等度障害 5 例、重度以上 11 例		麻痺 17 例、ねたきり 4 例	
限局性皮質異形成(137)	136	正常 56 例、軽度 31 例、中等度 28 例、重度 13 例、最重度 6 例	ASD31 例	30 例	
神経細胞移動異常症(138)	52	正常 16 例、軽度 12 例、中等度 9 例、重度 4 例、最重度 11 例	ASD7 例、他 5 例	寝たきり 7 例、26 例で神経学症状なし	
ドラベ症候群(140)	89	正常 13 例、軽度 12 例、中等度 20 例、重度 24 例、最重度 19 例	ASD45 例、ADHD3 例、遂行機能障害 5 例	麻痺 6 例、失調 43 例、座位のみ 3 例、摂食障害 2 例	行動障害 4 例、睡眠障害 4 例
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん(141)	197	正常 154 例、軽度 32 例、中等度 5 例	記憶障害 26 例、遂行機能障害 7 例	麻痺 6 例	感情障害 13 例、人格障害 12 例、幻覚妄想 10 例
ミオクロニー欠神てんかん(142)	6	正常 3 例、軽度・中等度・重度各 1 例	ASD2 例	なし	
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん(143)	11	正常 4 例、軽度 2 例、中等度以上 4 例	ASD4 例	失調 1 例	
レノックス・ガストー症候群(144)	85	正常 1 例、中等度 14 例、重度 21 例、最重度 40 例	ASD22 例、ADHD4 例、遂行機能障害 9 例	麻痺 17 例、失調 10 例、寝たきり 5 例、座位のみ 4 例	行動障害 7 例、睡眠障害 3 例
ウエスト症候群(145)	294	正常 44 例、重度以上 168 例(最重度 112 例)	ASD40 例	神経学的症状 182 例、未定頸 57 例、寝たきり 108 例	睡眠障害 6 例
大田原症候群(146)	24	最重度 15 例、重度 1 例、中等度 2 例、軽度 2 例、正常 2 例		寝たきり 14 例	
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん(148)	15	全例知的発達障害、最重度 11 例		寝たきり 10 例	
環状 20 番染色体症候群(150)	16	正常 6 例、軽度障害 6 例、中等度 4 例	ASD1 例	なし	2 例
ラスムッセン症候群(151)	22	正常 6 例、軽度知的障害 6 例、中等度障害 2 例、重度障害 3 例、最重度障害 1 例、不明 2 例		片麻痺 13 例、四肢麻痺 2 例、失調 1 例	行動障害 1 例
PCDH19 関連症候群(152)	9	正常 4 例、軽度 1 例、中等度 4 例	ASD7 例	なし	
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症(154)	36	正常 10 例、軽度障害 12 例、中等度 8 例、重度以上 6 例	ASD16 例	15 例(麻痺 10 例、失調 4 例)	
レット 症候群(156)	37	全例が中等度以上の知的障害、最重度 31 例	ASD25 例	全員に神経症状(麻痺、不随意運動、摂食障害、自律神経障害など)があり	睡眠障害 14 例
スタージウエーバー症候群(157)	46	正常 13 例、軽度障害 10 例、中等度 7 例、重度以上 4 例	遂行機能障害 3 例	16 例(麻痺 13 例)	
結節性硬化症(158)	74	正常 14 例、軽度 20 例、中等度 14 例、重度 8 例、最重度 16 例	ASD26 例	なし 56 例、失調 6 例、	
アンジェルマン症候群(201)	26	中等度 2 例、重度 7 例、最重度 17 例	ASD5 例、遂行障害 2 例	麻痺 5 例、失調 8 例、不随意運動 6 例、座位可 5 例、寝たきり 2 例	睡眠障害 10 例
視床下部過誤腫	72	正常 47 例、軽度障害 13 例、中等度 7 例、重度以上 5 例	ADHD7 例		行動障害 4 例
脳動脈奇形	12	正常 10 例	記憶障害 3 例、遂行機能障害 2 例	麻痺 2 例	感情障害 2 例
海綿状血管腫	18	正常 23 例	記憶障害 3 例	麻痺 2 例	感情障害 2 例
外傷によるてんかん	34	正常 16 例、軽度障害 6 例、中等度 4 例、重度以上 7 例	記憶障害 4 例、遂行機能障害 5 例	麻痺 12 例	精神症状 5 例
異形成性腫瘍	25	正常 13 例、軽度 5 例、中等度 4 例、重度 1 例	ASD6 例、記憶障害 4 例	なし	行動障害 2 例、幻覚妄想 1 例
CDKL5 遺伝子関連てんかん	8	全員が重度以上の障害	ADHD3 例	座位のみ可 3 例、寝たきり 5 例	

	n	主発作	発作頻度	誘因	発作 2 型
アイカルディ症候群(135)	9	スパズム 9 例	日単位 9 例		5
片側巨脳症(136)	23	スパズム 9 例、強直 8 例、その他の焦点発作 3 例、ミオクローヌス 2 例	日単位 7 例、週単位以下 7 例、発作失 9 例		11
限局性皮質異形成(137)	136	焦点発作 80 例、スパズム 29 例	日単位 45 例、週単位 17 例、月単位 25 例、年単位 16 例、消失 33 例		61
神経細胞移動異常症(138)	52	スパズム 11 例、強直発作 6 例、強直間代発作 2 例、部分運動発作 5 例、複雑部分発作 22 例	月単位 8 例、週単位 10 例、年単位 9 例、日単位 20 例、年単位以下は 5 例		32
ドラベ症候群(140)	89	強直間代発作 51 例、間代 6 例、重積 5 例、欠神 4 例、焦点発作 12 例	月単位 34 例、週単位 25 例、年単位 17 例、日単位 8 例、年単位以下は 5 例	熱 69 例、光 9 例	71
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん(141)	197	72 例で両側全般化	月単位 76 例、週単位 43 例、年単位 38 例、37 例で発作消失		116
ミオクローニー欠神てんかん(142)	6		日単位 2 例、消失 2 例		4
ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん(143)	11	ミオクローニー脱力以外は、強直間代発作 4 例、欠神 3 例	日単位 6 例、週単位 1 例、消失 4 例		
レノックス・ガストー症候群(144)	85	強直発作 58 例、欠神発作 5 例、スパズム 11 例、失立発作 2 例、ミオクローヌス発作 2 例	日単位 53 例、週単位 16 例、月単位 6 例、年単位 3 例、7 例で消失		80
ウエスト症候群(145)	294	スパズム以外に強直発作 30 例、強直間代発作 4 例、焦点発作 13 例	日単位 193 例、週単位 16 例、月単位 8 例、年単位 5 例、69 例で消失		120
大田原症候群(146)	24	スパズム 7 例、強直 11 例	日単位 15 例、週単位 2 例、発作消失 7 例		11
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん(148)	15		日単位 10 例、週単位 2 例、消失は 1 例		13
環状 20 番染色体症候群(150)	16	焦点発作 10 例、非けいれん性重積状態 4 例、強直 2 例、けいれん発作 4 例	日単位 14 例、週単位と月単位がそれぞれ 1 例		11
ラスムッセン症候群(151)	22	焦点発作	日単位 11 例、週単位 5 例、月単位 3 例、抑制 1 例	驚愕 1 例	2
PCDH19 関連症候群(152)	9	複雑部分発作 5 例、部分運動 1 例、けいれん発作 3 例	日単位 1 例、発作消失 2 例	熱 8 例	4
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症(154)	36	焦点発作 21 例、欠神 8 例、強直や間代 7 例	日単位 6 例、週単位 2 例、月単位 4 例、年単位 7 例、17 例で発作消失		28
レット 症候群(156)	37	複雑部分発作、強直発作、強直間代発作の順に多い	日単位 4 例、発作消失 11 例		10
スタージウエーバー症候群(157)	46	複雑部分発作 14 例がもっとも多い	日単位 3 例、週単位 5 例、月単位 9 例、年単位 12 例、6 例で発作消失		22
結節性硬化症(158)	74	スパズム 20 例、強直 13 例、強直間代発作 4 例、部分運動発作 9 例、複雑部分発作 25 例	日単位 35 例、週単位 13 例、月単位 7 例、年単位 3 例、16 例で発作消失		48
アンジェルマン症候群(201)	26	強直 5 例、ミオクローヌス 5 例、欠神 4 例、GTC3 例、NCSE3 例、焦点発作 4 例	日単位 6 例、週単位 3 例、月単位 7 例、年単位 5 例、消失 5 例		12
視床下部過誤腫	72	笑い発作以外の発作型は 48 例（強直発作 11 例、スパズム 4 例、けいれん発作 8 例、焦点発作 24 例）	笑い発作の頻度は日単位 16 例、週単位 4 例、52 例で発作消失		48
脳動脈奇形	12	複雑部分発作 5 例、強直間代発作 6 例	年単位 6 例、月単位 2 例、週単位 1 例、3 例で消失		3
海綿状血管腫	18	複雑部分発作が 17 例	月単位 8 例、週単位 5 例、日単位 2 例、年単位 8 例、4 例で消失		16
外傷によるてんかん	34	複雑部分発作 16 例、強直間代発作 9 例、その他の焦点発作 5 例、スパズム 2 例	日単位 5 例、週単位 3 例、月単位 6 例、年単位 13 例、7 例で発作消失		19
異形成性腫瘍	25	スパズム 1 例、焦点発作 24 例	日単位 2 例、週単位 1 例、月単位 2 例、14 人で発作が消失		13
CDKL5 遺伝子関連てんかん	8	スパズム 5 例、強直発作 1 例、焦点発作 2 例	日単位 5 例、週単位 2 例、月単位 1 例		6

	n	画像病変	薬物治療以外	生活状況
アイカルディ症候群 (135)	9		外科治療 1 例	特別支援 5 例
片側巨脳症 (136)	23		外科治療 19 例	就学前を除くと、特別支援校生 6 例、生活介護 2 例、障害就労 1 例
限局性皮質異形成 (137)	136		外科治療 64 例	17 例は普通学級、27 例は特別支援学校に通学中、27 例は就業
神経細胞移動異常症 (138)	52	異所性灰白質 25 例、その他 27 例 27 例で単病変、25 例で複数病変	外科治療 8 例	7 例は普通学級、6 例は就業、生活介護は 3 例
ドラベ症候群 (140)	89	MRI 異常は 16 例	食事治療 8 例	学生 37 例 (普通 3 例)、就学前 36 例、障害就労 1、無職 2 例、生活介護 13 例
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん (141)	197		外科治療 117 例	115 例は就業、家事専念は 32 例、11 例は学生、生活介護が必要は 3 例
ミオクロニー欠神てんかん (142)	6		外科治療なし	普通学級 3 例、特別支援 3 例
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん (143)	11	MRI 異常は 1 例	4 例で食事治療	3 例は特別支援校、2 例は普通校
レノックス・ガストー症候群 (144)	85	MRI 異常は 34 例	ACTH・ステロイドパルス 29 例、食事療法 6 例、外科治療 37 例 (脳梁離断 29 例、VNS15 例)	学生 39 例 (特別支援 38 例)、障害者雇用 4 例、就労訓練中あるいは無職 15 例、生活介護は 22 例
ウエスト症候群 (145)	294	181 例で異常	ACTH207 例 (11 例は薬物治療なし)、てんかん外科治療 47 例 (脳梁離断 35 例、切除術 21 例、VNS6 例)	多くは就学前、学生は 76 人 (普通学級は 3 人)、障害就労 1 例、3 例は生活介護
大田原症候群 (146)	24	19 例に病変	外科治療 10 例	就学年齢以上では特別支援学校、1 例は生活介護
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん (148)	15	画像病変のあった 5 例は両側性	外科治療 2 例	5 例が特別支援校
環状 20 番染色体症候群 (150)	16	病変は 2 例	外科治療 2 例	学生が 7 例、就職はなし
ラスムッセン症候群 (151)	22	前頭葉 10 例、側頭葉 11 例、頭頂葉 7 例、後頭葉 7 例、島 3 例、傍中心溝 2 例、その他 3 例	ステロイドパルス治療 10 例、ACTH 治療 1 例、てんかん外科治療 9 例	学生 (特別支援 8 例、普通 3 例)、就労 3 例、無職 3 例、就労訓練 1 例、家事専念 1 例、生活介護 1 例
PCDH19 関連症候群 (152)	9		外科治療なし	普通学級に 2 例
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 (154)	36	異常は 15 例	外科治療 6 例	25 例の学生のうち 9 例は普通学級
レット 症候群 (156)	37		外科治療なし	10 例は生活介護
スタージウエーバー症候群 (157)	46		外科治療 24 例	10 例の学生のうち 2 例が普通学級、就労は 1 例
結節性硬化症 (158)	74	60 例で多病変で多葉	外科治療 20 例	普通学級生 10 例、就職例 2 例、生活介護 9 例
アンジェルマン症候群 (201)	26	4	外科治療なし	就学前 8 例、特別支援 11 例、生活介護 4 例、無職 3 例
視床下部過誤腫	72		外科治療 70 例	学生が 41 例 (普通学級 29 例)、7 例が就労
脳動脈奇形	12		外科治療 5 例	4 例が就労、2 例が家事専念、2 例が学生、3 例が無職
海綿状血管腫	18	側頭葉 18 例、前頭葉 2 例、他・多脳葉 7 例	外科治療 10 例	15 例が就労、6 例が家事専念、3 例が学生
外傷によるてんかん	34	前頭葉 8 例のほかは多脳葉	外科治療 7 例	就労 18 例、特別支援学生 3 例、生活介護 5 例
異形成性腫瘍	25	胚芽異形成性神経上皮腫瘍は 13 例、神経節膠腫は 12 例、側頭葉を含む 22 例、前頭葉を含む 4 例	外科治療 20 例	学生 10 例 (普通 6 例)、家事専念 2 例、生活介護 1 例、無職 3 例
CDKL5 遺伝子関連てんかん	8	両側性病変が 3 例	外科治療 2 例	学生が 4 例 (特別支援)、生活介護が 1 例