

目 次

I. 総括研究報告

稀少てんかんに関する包括的研究	1
井上有史	
(資料 I-1) 指定難病 144, 145, 146, 147, 148 の概要の修正申請	18
(資料 I-2) スタージ・ウェーバー症候群の診断基準・重症度分類	24
(資料 I-3) 指定難病追加申請：視床下部過誤腫症候群	28
(資料 I-4) レジストリ登録のてんかんにかかわる既知遺伝子 (166)	33
(資料 I-5) 稀少てんかんに関する調査研究(JRESG-RES-R)実施計画書 ver5	34
(資料 I-6) 2020 年度稀少疾患レジストリ登録状況	48
(資料 I-7) レジストリ横断登録 2110 例のまとめ	51
(資料 I-8) 教育・啓発活動	61

II. 分担研究報告

1. 小児病院の結節性硬化症診療の現状から見た地域難病ケアシステムの課題に関する研究	63
浜野晋一郎	
2. 稀少てんかんに関する包括的研究	69
福山哲広	
3. 稀少てんかんに関する包括的研究	70
本田涼子	
4. 日本神経学会との連携と、進行性ミオクロームステんかん症候群 および自己免疫性てんかんのレジストリー構築	73
池田昭夫	
5. ドラベ症候群の診断基準と、てんかんの食事療法の普及状況に関する研究	80
今井克美	
6. 稀少てんかんに関する包括的研究	83
石井敦士	
7. 乳児期発症難治性てんかんにおける入浴、水泳に関する研究	86
伊藤 進	
(資料 II-7-1) てんかんのある小児における水泳・入浴のアンケート調査	90
8. てんかんの死因に関する横断調査	95
神 一敬	
(資料 II-8-1) てんかんの死因に関する横断調査研究計画書	97
(資料 II-8-2) 死因統計	103
9. 統計解析に関する研究	105
嘉田晃子	

