

資料 I-6 2020 年度稀少疾患レジストリ登録状況

2020 年度 RES-R 登録状況 (2020 年 11 月 30 日時点の固定データ)

症候群	対象者数	%
その他の焦点てんかん	1345	43.8
West 症候群 (點頭てんかん)	468	15.3
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	226	7.3
その他の全般てんかん	147	4.8
Lennox-Gastaut 症候群	126	4.1
Dravet 症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん)	109	3.6
特発性全般てんかん症候群	103	3.4
視床下部過誤腫による笑い発作	88	2.9
その他の未決定てんかん	76	2.5
Rett 症候群	51	1.7
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	49	1.6
進行性ミオクロヌステんかん	46	1.5
Angelman 症候群	34	1.1
Rasmussen 症候群	31	1.0
大田原症候群	28	0.9
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	22	0.7
自然終息性 (良性) 小児てんかん	20	0.7
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	18	0.6
環状 20 番染色体症候群	17	0.6
高齢 (初発) てんかん	12	0.4
PCDH19 関連症候群	10	0.3
Aicardi 症候群	9	0.3
新生児てんかん	8	0.3
ミオクロニー欠伸てんかん	7	0.2
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	7	0.2
非進行性疾患のミオクロニー脳症	3	0.1
家族性てんかん症候群	2	0.1
早期ミオクロニー脳症	2	0.1
反射てんかん症候群	2	0.1
Jeavons 症候群	1	0.0
Landau-Kleffner 症候群	1	0.0
合計	3068	100

	原因疾患	対象者数
神経皮膚症候群	結節性硬化症	106
	Sturge-Weber 症候群	48
	その他の神経皮膚症候群	16
皮質発達異常による奇形	片側巨脳症	31
	限局性皮質異形成	209
	異所性灰白質	30
	多小脳回、傍シルビウス裂症候群、裂脳症	44
	その他の脳奇形	65
ミトコンドリア病	MELAS	5
	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	2
	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	14
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	7
	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ムステんかん	5
	アルツハイマー病	1
	その他の変性疾患	8
腫瘍に帰するてんかん	胚芽異形成性神経上皮腫瘍	19
	神経節膠腫	13
	海綿状血管腫	33
	視床下部過誤腫	89
	扁桃体腫大	15

原因疾患		対象者数
	その他の腫瘍	49
脳血管障害に帰するてんかん	脳動静脈奇形	12
	もやもや病	2
	その他の脳血管障害	55
低酸素性虚血性疾患		94
感染症に帰するてんかん		110
免疫介在性てんかん	抗 NMDAR 抗体脳炎	5
	抗 VGKC 複合体抗体脳炎	6
	その他	42
	不明	2
外傷に帰するてんかん		41
上記にあてはまらない原因疾患		654
原因疾患なし		175
不明		1039
合計		3068

遺伝子異常・染色体異常		対象者数
遺伝子異常	ARX	3
	ATN1	3
	CACN*	1
	CDKL5	9
	CSTB	4
	KCNQ*	4
	KCNT1	5
	PCDH19	10
	SCN1A	87
	その他の SCN	9
	STXBP1	12
	リピート伸長	7
	その他の遺伝子	170
	判明せず・不明	4
	. 合計	328
染色体異常		157