

2021 年度 RES-R 登録状況 (2021 年 11 月 30 日時点の未固定データ)

症候群	対象者数	%
その他の焦点てんかん	1548	44.8
West 症候群 (点頭てんかん)	517	15.0
海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん	235	6.8
その他の全般てんかん	166	4.8
Lennox-Gastaut 症候群	138	4.0
Dravet 症候群 (乳児重症ミオクロニーてんかん)	119	3.4
特発性全般てんかん症候群	111	3.2
視床下部過誤腫による笑い発作	95	2.8
その他の未決定てんかん	93	2.7
Rett 症候群	56	1.6
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	56	1.6
進行性ミオクロヌステんかん	48	1.4
Angelman 症候群	37	1.1
Rasmussen 症候群	37	1.1
大田原症候群	34	1.0
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	23	0.7
自然終息性 (良性) 小児てんかん	23	0.7
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	22	0.6
環状 20 番染色体症候群	20	0.6
高齢 (初発) てんかん	13	0.4
新生児てんかん	12	0.3
PCDH19 関連症候群	11	0.3
Aicardi 症候群	9	0.3
ミオクロニー欠伸てんかん	9	0.3
片側痙攣片麻痺てんかん症候群	7	0.2
Jeavons 症候群	3	0.1
家族性てんかん症候群	3	0.1
反射てんかん症候群	3	0.1
非進行性疾患のミオクロニー脳症	3	0.1
早期ミオクロニー脳症	2	0.1
Landau-Kleffner 症候群	1	0.0
合計	3454	100

原因疾患		対象者数
神経皮膚症候群	結節性硬化症	115
	Sturge-Weber 症候群	91
	その他の神経皮膚症候群	17
皮質発達異常による奇形	片側巨脳症	37
	限局性皮質異形成	228
	異所性灰白質	34
	多小脳回、傍シルビウス裂症候群、裂脳症	47
	その他の脳奇形	74
ミトコンドリア病	MELAS	8
	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	3
	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	19
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	8
	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ノステんかん	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	22
	神経節膠腫	14
	海綿状血管腫	34
	視床下部過誤腫	96
	扁桃体腫大	15

原因疾患		対象者数
	その他の腫瘍	56
脳血管障害に帰するてんかん	脳動静脈奇形	14
	もやもや病	2
	その他の脳血管障害	65
低酸素性虚血性疾患		109
感染症に帰するてんかん		118
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	48
	不明	2
外傷に帰するてんかん		45
上記にあてはまらない原因疾患		775
原因疾患なし		196
不明		1115
合計		3454

遺伝子異常・染色体異常		対象者数
遺伝子異常	ARX	3
	ATN1	4
	CACN*	1
	CDKL5	13
	CSTB	4
	KCNQ*	7
	KCNT1	8
	MT-T	2
	PCDH19	11
	SCN1A	95
	その他の SCN	11
	STXBP1	13
	リピート伸長	9
	WDR45	2
	その他の遺伝子	207
	判明せず・不明	4
	合計	394
染色体異常		184