

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) 小児慢性特定疾病 ビタミン B 6 依存性てんかん	19
(資料 I-2) 小児慢性特定疾病 視床下部過誤腫症候群	21
(資料 I-3) 指定難病 144-148 概要・診断基準等 修正案	24
(資料 I-4) 指定難病 157 概要・診断基準等 修正案	34
(資料 I-5) 指定難病 141 概要・診断基準等 修正案	39
(資料 I-6) 指定難病 309 概要・診断基準等 修正案	42
(資料 I-7) 教育・啓発活動	48

II. 分担研究報告

1. 医療/福祉/学校/保育関係者-患者/家族に対する移行期医療に関するアンケート調査	50
菊池健二郎	
2. 稀少てんかんに関する包括的研究	56
福山哲広	
3. 稀少てんかんに関する包括的研究	58
本田涼子	
4. 日本神経学会との連携と、進行性ミオクローヌスてんかん症候群 および自己免疫介在性脳炎・脳症のレジストリー構築	61
池田昭夫	
5. 稀少てんかんに関する包括的研究	79
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. 小児てんかんにおける入浴、水泳に関する研究	86
伊藤 進	
8. てんかんの死因に関する横断調査	91
神 一敬	
(資料 II-8-1) 現在までの登録症例の死因の内訳	93
(資料 II-8-2) 現在までのSUDEP登録症例	94
9. 統計解析に関する研究	95
嘉田晃子	
(資料 II-9) 2021 年度 RES-R 登録状況	98
10. 病理組織レジストリ	101
柿田明美	

11. Aicardi症候群、神経細胞移動異常症、先天性核上性球麻痺、遺伝子関連てんかんに関する研究	104
加藤光広	
(資料Ⅱ-11-1) 先天性核上性球麻痺 (ウースター・ドロート症候群) 診療ガイドライン (修正版)	109
(資料Ⅱ-11-2) アイカルディ症候群 診療ガイドライン	118
(資料Ⅱ-11-3) 神経細胞移動異常症 診療ガイドライン	131
12. 限局性皮質異形成に伴う難治性てんかんに関する調査研究	146
川合謙介	
13. 稀少てんかんに関する包括的研究	149
九鬼一郎	
14. 稀少てんかんに関する包括的研究	155
小林勝弘	
15. 稀少てんかんに関する包括的研究	160
松石豊次郎	
16. 稀少てんかんに関する包括的研究	163
松尾 健	
17. 稀少てんかんに関する包括的研究	166
青天目 信	
18. 稀少難治性てんかんのレジストリ構築およびビタミンB6依存性てんかんの実態解明 に関する研究	171
奥村彰久	
19. データベース構築・登録・解析	175
齋藤明子	
20. 稀少てんかんに関する包括的研究	181
齋藤貴志	
21. 小児の結節性硬化症における医療費助成・社会福祉制度の利用状況に関する研究	185
佐久間 啓	
22. 欠伸を伴う眼瞼ミオクローヌス・アンジェルマン症候群の疾患研究	188
白石秀明	
23. 稀少てんかんに関する包括的研究	195
白水洋史	
24. 稀少てんかんに関する包括的研究	199
菅野秀宣	
25. Rasmussen脳炎 (症候群) の診断カスケードの作成：髄液granzyme Bの評価	205
高橋幸利	

