

## てんかんの原因疾患一覧

1. 神経皮膚症候群：結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群、その他の神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形：片側巨脳症、限局性皮質異形成、異所性灰白質、多小脳回・傍シルヒウス裂症候群・裂脳症、その他の脳奇形
3. ミトコンドリア病：MELAS、MERRF、KSS、PDHC、Leigh 脳症、呼吸鎖酵素欠損症、mtDNA 枯渇症候群、その他のミトコンドリア病
4. ライソゾーム病：GM1 gangliosidosis、GM2 gangliosidosis、Gaucher 病、Niemann-Pick 病 C 型、Sialidosis、Galactosialidosis、Neuronal ceroid lipofuscinosis、Krabbe disease (globoid-cell leukodystrophy)、Metachromatic leukodystrophy (Arylsulfatase A deficiency)、その他のライソゾーム病
5. ペルオキシソーム病：Zellweger 症候群、新生児型副腎白質ジストロフィー、DBP 欠損症、乳児型 Refsum 病、RCDP、その他のペルオキシソーム病
6. アミノ酸代謝異常症：メープルシロップ尿症、非ケトーシス高グリシン血症、フェニルケトン尿症、高チロシン血症 I 型、ホモシスチン尿症、その他のアミノ酸血症
7. 尿素サイクル異常症：OTC 欠損症、CPSI 欠損症、シトルリン血症 I 型、アルギニノコハク酸血症、アルギニン血症、シトルリン欠損症、その他の尿素サイクル異常症
8. 有機酸代謝異常症：メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、グルタル酸血症 I 型、マルチプルカルボキシラーゼ欠損症、ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症、 $\beta$  ケトチオラーゼ欠損症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症、4-ヒドロキシ酪酸尿症、その他の有機酸代謝異常症
9. 銅代謝異常症：メンケス病、その他の銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症：MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、TFP (LCHAD) 欠損症、CPTI 欠損症、CPTII 欠損症、TRANS 欠損症、全身性カルニチン欠損症、グルタル酸血症 II 型、その他の脂肪酸代謝異常症
11. クレアチン代謝異常症：GAMT 欠損症、AGAT 欠損症、その他のクレアチン代謝異常症
12. 糖代謝異常症：ガラクトース血症 I 型、フルクトース-1,6-ビスフォスファターゼ欠損症、糖原病 I 型、グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症、その他の糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症：SSADH 欠損症、GABAT 欠損症、異型高フェニルアラニン血症、その他の神経伝達物質異常症
14. ビタミン／補酵素依存症：ピリドキシン依存性てんかん、PNPO てんかん、フォリン酸反応性てんかん、ピオチニダーゼ欠損症、MTHFR 欠損症、その他のビタミン／補酵素依

存症

15. その他の代謝障害：Lesch-Nyhan 症候群、アデニロサクシナーゼ欠損症（アデニロコハク酸リアーゼ欠損症）、その他の代謝障害
16. 変性疾患：ラフォラ病、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症、脊髄小脳変性症、ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病、良性成人型家族性ミオクローヌステんかん、アルツハイマー病、ハンチントン病、その他の変性疾患
17. 腫瘍：胚芽異形成性神経上皮腫瘍、神経節膠腫、海綿状血管腫、視床下部過誤腫、扁桃体腫大、その他の腫瘍
18. 脳血管障害：脳動静脈奇形、もやもや病、その他の脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患：急性散在性脳脊髄炎、抗 NMDAR 抗体脳炎、抗 VGKC 複合体抗体脳炎、多発性硬化症、その他
22. 外傷
23. 上記に当てはまらない原因疾患