

| 著者名 | 題名 | 書名 | (編集者名) | 発行社名 | (発行地名) | 出版西暦年 | 頁 |
|------|---|--------------------------|------------|------------|--------|-------|---------|
| 葛原茂樹 | (3. 変性疾患—3.3大脳基底核の変性疾患—3.3.9, 3-3-10, 3-3-11, 3-3-12) 有棘赤血球舞蹈病(chorea-acanthocytosis), ジル・ド・ラ・トゥレット症候群, 発作性舞蹈アテトーゼ(paroxysmal choreoathetosis), ファール病(Fahr disease)と特発性基底核・小脳石灰化症(idiopathic calcification of basal ganglia and cerebellum) | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫 総編 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 513-517 |
| 葛原茂樹 | (14. 脊髄疾患—14.4) 変性疾患 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫 総編 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 724-736 |
| 葛原茂樹 | 筋萎縮性側索硬化症 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 20 |
| 葛原茂樹 | パーキンソン病関連疾患のうち進行性核上性麻痺 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 50 |
| 葛原茂樹 | パーキンソン病関連疾患のうち大脳皮質基底核変性症 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 51 |
| 葛原茂樹 | パーキンソン病関連疾患のうちパーキンソン病 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 52 |
| 葛原茂樹 | ハンチントン病 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 55 |
| 葛原茂樹 | 球脊髄性筋萎縮症 (Kennedy-Alter-Sung病) | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 80 |
| 葛原茂樹 | 脊髄性進行性筋萎縮症 | 特定疾患介護ハンドブック [改定第4版] | 疾病対策研究会 監修 | 社会保険出版社 | 東京 | 2004 | 104 |
| 水野美邦 | Parkinson病-最新の動向 はじめに, 企画. | 週間医学のあゆみ No. 6 | | 医歯薬出版株式会社 | 東京 | 2004 | 475 |
| 水野美邦 | 臨床医学の展望 神経病学-血管系を除く一. | 日本医事新報 No. 4163 | | 日本医事新報社 | 東京 | 2004 | 6-15 |
| 水野美邦 | 神経疾患 パーキンソン病. | 今日の診療のために ガイドライン外来診察2004 | | 日経メディカル 開発 | 東京 | 2004 | 405-407 |

| 著者名 | 題名 | 書名 | (編集者名) | 発行社名 | (発行地名) | 出版西暦年 | 頁 |
|-------------------------|--|--|------------------------|-------------------|--------|-------|--------------|
| 水野美邦 | <Special Article> パーキンソン病の病因 解明と今後の治療戦 略. | 臨床雑誌 内科4 特集 パーキンソン病-治療の問 題点と今後の展開- | | 南光堂 | 東京 | 2004 | 604-610 |
| 水野美邦 | Parkinson病 | EBM内科処方指針 X, 神 経1004 | | 中外医学 社 | 東京 | 2004 | 995- 1004 |
| 水野美邦 | 日本神経学会専門医試 験の現状. | 精神科4 (1) 特集学会 専門医制度はどこへゆく | | | | 2004 | 33-36 |
| 水野美邦 | 神経疾患の医療手順: Parkinson病. | 神経治療学 Vol21 No.2 日本神経治療学会機関誌 | | | 東京 | 2004 | 111-119 |
| 水野美邦 | 1. 初期パーキンソン病 治療のノウハウ. | パーキンソン病治療薬の 選び方と使い方. | | 南江堂 | 東京 | 2004 | 1-9 |
| 水野美邦 | 3. パーキンソン病治療 の実際. | パーキンソン病治療薬の 選び方と使い方. | | 南江堂 | 東京 | 2004 | 43-46 |
| 水野美邦 | Parkinson病および関 連疾患の治療の進歩. | 神経治療学 第21巻 第4 号 特集/神経疾患治療の 進歩 | | | | 2004 | 393-396 |
| 水野美邦 | 第5章 パーキンソン 病. | 先端医療シリーズ30 神 経内科 神経内科の最新 治療. | | 先端医療 技術研究 所 | 東京 | 2004 | 115-121 |
| 中野今治 | Progressive non- fluent aphasia. | 痴呆症学2 | | (株)日本 臨床社 | 大阪 | 2004 | 162-166 |
| 中野今治 | 神経梅毒 | 神経内科学書 | 豊倉康夫 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 439-444 |
| 森若文雄、 佐々木秀直、 田代邦雄 | ALSと脊髄性筋萎縮症 | 改訂第2版 EBMに基づく 脳神経疾患の基本治療指 針 | 田村 晃、 松谷雅生、 清水輝夫 | Medical View | 東京 | 印刷中 | |
| 岡本幸市 | 筋萎縮 muscular atrophy | 今日の治療と看護 | 水島 裕ら | 南江堂 | | 2004 | 173-175 |
| 郭 伸 | ムコ多糖症 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 561-564 |
| 郭 伸 | 核酸代謝異常症、 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 576-577 |
| 郭 伸 | 金属代謝異常症 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 578-581 |

| 著者名 | 題名 | 書名 | (編集者名) | 発行社名 | (発行地名) | 出版西暦年 | 頁 |
|------------------------|--|-----------------------|---------------------------|------------|--------|-------|---------|
| 郭 伸 | ポルフィリン代謝異常症 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 581-584 |
| 郭 伸 | 血清蛋白異常症 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 585-587 |
| 郭 伸 | DNA修復異常症 | 神経内科学書 第2版 | 豊倉康夫、 萬年徹、 金澤一郎 | 朝倉書店 | 東京 | 2004 | 587-589 |
| 日出山拓人、 河原行郎、 郭 伸 | 運動ニューロン病の分子病態と治療 2. 孤発性ALS | 先端医療シリーズ30「神経内科の最新医療」 | | 先端医療技術研究所 | | 2004 | 143-149 |
| 郭 伸 | 筋萎縮性側索硬化症 | 今日の治療指針2005年版 | 山口徹、 北原光夫 | 医学書院 | 東京 | 2005 | 652-653 |
| 久野貞子 | | パーキンソン病はこわくない | | 榊悠飛社 | 東京 | 2004 | 1-157 |
| 近藤智善 | パーキンソン病治療薬 | 治療薬 up-to-date | 矢崎義雄 (監修)、 松沢佑次, 他 (編) | メディカルレビュー社 | 東京 | 2004 | 66-68 |
| 三輪英人、 近藤智善 | 進行期パーキンソン病運動障害の治療 | よくわかるパーキンソン病のすべて | 水野美邦、 近藤智善 | 永井書店 | 東京 | 2004 | 122-136 |
| 近藤智善 | 病因概論 | パーキンソン病のすべて | 脳の科学編集委員会 | 星和書店 | 東京 | 2004 | 101-105 |
| 近藤智善 | 治療最適化に求められるもの | パーキンソン病のすべて | 脳の科学編集委員会 | 星和書店 | 東京 | 2004 | 371-376 |
| 長谷川一子 | パーキンソン病の内科的治療 | 今日の治療2004 | 山口 徹、 北原光夫 | 医学書院 | | 2004 | 634-636 |
| 長谷川一子 | パーキンソン病の治療(1) 早期パーキンソン病の治療 | よくわかるパーキンソン病のすべて | 水野美邦、 近藤智善 | 永井書店 | | 2004 | 100-119 |
| 長谷川一子 | パーキンソン病の治療薬の種類、特徴、副作用、いつ使うか | パーキンソン病治療薬の選び方と使い方 | 水野美邦 | 南江堂 | | 2004 | |
| 長谷川一子 | 27) 食事上の注意 28) 排泄, 転倒, 服の着脱, 睡眠 29) スポーツ, 趣味, レクリエーションなど | | 神奈川パーキンソン病の治療を考える会編 | 新樹社 | | 2004 | |

邦文原著・症例報告

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|--|---|--|----------------|---------------|-------|
| 岩本卓也、井岡三佳、内藤 寛、 賀川義之、葛原茂樹、小島康生 | タクロリムスが有効であった重症筋 無力症OssermanⅢ型及びⅡb型 高齢者の2症例 | YAKUGAKU ZASSHI | 124 | 237-241 | 2004 |
| 川田憲一、葛原茂樹 | Terguride服用者に出現した肢端 紅痛症 | 内科 | 93 | 777 | 2004 |
| 近藤昌秀、目崎高広、渡辺佳夫、 駒田茂昭、葛原茂樹 | 難聴の改善とともに難聴脳幹反応 所見が正常化した橋出血の1例 | 神経内科 | 61 | 375-379 | 2004 |
| 松浦慶太、小久保康昌、葛原茂樹 | 一側の延髄錐体梗塞の発症4日 後にMRI拡散強調画像で描出さ れた頸髄側索のWaller変性 | 神経内科 | 61 | 401-402 | 2004 |
| 内藤 寛、葛原茂樹 | 高マンガン血症、パーキンソニズ ムを呈した肝硬変の一例 | 運動障害 | 14 | 65-69 | 2004 |
| 服部優子、服部達哉、 向井栄一郎、森 秀生、 水野美邦、粥川裕平、岡田 保、 神林 嵩 | 日中の過眠と髄液オレキシンA/ ハイポクレチン低値を示し、進行性 核上性麻痺と考えられた一例。 | 脳神経 | 55(12) | 1053- 1056 | 2004 |
| 大山彦光、林 明人、永田智行、 籠橋麻紀、望月秀樹、水野美邦 | 両側帯状回病変にみられた笑い 発作の一例。 | The Journal of Movement Disorder and Disability | Vol.14 No.1 | 27-31 | 2004 |
| 石原健司、利 栄治、河村 満、 中野今治 | L-dopa不応性のParkinson病剖検 例 | 神経内科 | 60 | 425-431 | 2004 |
| 埴 直子、永山亮造、栗原裕子、 高柳もとえ、立澤英貴、高森頼雪、 滝川 一、福島純一、福里利夫、 志賀淳治、會田 浄、中野今治 | 劇症肝炎の回復期にヘルペス脳 炎を発症した1例。 | 肝臓 | 45 | 360-365 | 2004 |
| 永田三保子、瀧山嘉久、 嶋崎晴雄、中野今治、宮嶋裕明 | 2602 delGをホモ接合体で有し小 脳失調を呈した無セルロプラスミン 血症の1例 | 脳と神経 | 56 | 885-889 | 2004 |
| 永田三保子、松 春子、 森田光哉、中野今治 | Baló病様同心円性多層性病巣を 呈した多発性硬化症 | 神経内科 | 61 | 210-212 | 2004 |
| 山本敏之、藤原由貴、横田真知 子、中村治雅、清水宏、 片岸美帆、尾方克久、竹嶋光代、 山村隆、川井充 | 多発性硬化症のinterferon-β 1b 治療導入におけるクリティカルパス の検討 | 神経治療学 | 21(2) | 175-181 | 2004 |
| 山本敏之、菊池猛、永江順子、 尾方克久、小川雅文、川井充 | ディスプロンディを主徴とし環境音 失認をともなった右側頭葉血流低 下の1例 | 臨床神経 | 44(1) | 28-33 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|---|--|----------------------|---------|-----------|-------|
| 大矢寧、小川雅文、川井充 | Proportional assist ventilationをもちいた、呼吸筋力低下患者の呼吸器系のelastanceとresistanceの測定 | 臨床神経 | 44(4/5) | 268-273 | 2004 |
| 山本敏之、大矢寧、五十嵐修、豊田千純子、小川雅文、川井充 | 上眼瞼部に腫瘤を触知した慢性脱髄性多発ニューロパチーにおける多発性末梢神経腫脹のMRI,電気生理学的検査による検討 | 臨床神経 | 44(4/5) | 286-290 | 2004 |
| 山本敏之、尾方克久、片岸美帆、清水宏、小川雅文、山村隆、川井充 | 日本語版Multiple Sclerosis Quality of Life-54の信頼性の検討 | 臨床神経 | 44(7) | 417-421 | 2004 |
| 豊田千純子、小川政文、大矢寧、川井充 | 筋疾患における呼吸機能スクリーニングとしての最大発生時間 | 脳と神経 | 56(10) | 873-876 | 2004 |
| 砂田典子、出口健太郎、永野功、幡中邦彦、山脇均、藤木茂篤、東海林幹夫、阿部康二 | 片側顔面神経麻痺と舌下神経麻痺のみを呈した皮質梗塞の1例 | 脳と神経 | 56 | 801-804 | 2004 |
| 村上哲郎、瓦林毅、松原悦朗、永野功、東海林幹夫、阿部康二、今居謙、井上治久、高橋良輔 | パーキンソン病患者のレビー小体におけるPeal-R, ParkinnおよびGlupの関与 | Progress in Medicine | 24 | 3049-3053 | 2004 |
| 和泉唯信、梶龍兒、原田雅史、西田善彦、宇高不可思、亀山正邦 | 一側上肢優位にミオクローヌスを認めるパーキンソン症候群 | 脳神経外科速報 | 14(9) | 871-873 | 2004 |
| 和泉唯信、梶龍兒、原田雅史、西中和人、川上秀史 | 意識喪失発作を繰り返しばまん性の白質病変を認める初老男性 | 脳神経外科速報 | 14(5) | 435-437 | 2004 |
| 森田修平、三輪英人、近藤智善 | 塩酸ドネペジルによりカタニアを呈したレビー小体型痴呆が疑われた一例. | 脳神経 | 56 | 881-884 | 2004 |
| 中西一郎、三輪英人、早田聡宏、川田明広、近藤智善 | 統合失調を合併した SCA6 (spinocerebellar ataxia 6)の一例. | 脳神経 | 56 | 49-52 | 2004 |
| 紀平為子、河本純子、吉田宗平、広西昌也、近藤智善、中尾直之、後藤雄、西野一三、埜中征哉 | MELAS様症状で発症した cytochrome C oxidase (COX) 完全欠損の成人例 | 臨床神経学 | 44 | 187-192 | 2004 |
| 浜喜和、三輪英人、西野一三、埜中征哉、近藤智善 | 封入体筋炎に慢性甲状腺炎、 Sjogren症候群、自己免疫性胆管炎を合併した1例 | 脳神経 | 56 | 503-507 | 2004 |
| 森田修平、西山大介、三輪英人、近藤智善 | 精神症状にて発症したビタミンB12 欠乏性白室脳症の1例 | 和歌山医学 | 55 | 211-213 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|------------------------------|---|----------------------|--------|-----------|-------|
| 中西一郎, 三輪英人, 近藤智善 | パーキンソン病の抗振戦作用に関するゾニサミドとトリヘキシフェニジルのクロスオーバー比較 | Progress in Medicine | 24 | 2997-3001 | 2004 |
| 栗山長門, 渡邊能行, 水野敏樹, 中川正法. | オリーブ橋小脳萎縮症の病初期における自律神経機能評価の試み -ホルター心電図RR間隔周波数解析による検討- | 自律神経 | 41 | 35-353 | 2004 |
| 山下泰治, 矢部勇人, 立花一朗, 永井将弘, 野元正弘 | 発症5カ月後に初めてMRIで異常所見を確認できたアトピー性脊髄炎 | 神経内科 | 61(3) | 303-305 | 2004 |
| 津田浩昌, 石川 弘, 松永華子, 水谷智彦 | 多発性硬化症80例の神経眼科学的検討 | 臨床神経学 | 44 (8) | 513-521 | 2004 |

邦文総説

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|------------------------------------|---|-------------------|----------|-----------|-------|
| 葛原茂樹 | 脳血管性痴呆 分類と病理像。(痴呆症学—高齢社会と脳科学の進歩—) | 日本臨牀 | 62(増刊号1) | 28-33 | 2004 |
| 葛原茂樹 | II. 神経変性疾患による痴呆(変性性痴呆) 痴呆を伴う運動ニューロン疾患 紀伊半島のALSとパーキンソン痴呆複合。(痴呆症学—高齢社会と脳科学の進歩—) | 日本臨牀 | 62(増刊号1) | 141-146 | 2004 |
| 伊井裕一郎, 葛原茂樹 | ビタミン欠乏症 ビタミンB12 (痴呆症学(2)—高齢社会と脳科学の進歩— 臨床編IV. 一般身体疾患による痴呆 栄養障害・代謝異常) | 日本臨牀 | 62(増刊号1) | 365-367 | 2004 |
| 内藤 寛, 葛原茂樹 | 薬物による痴呆 抗パーキンソン病薬 (痴呆症学(2)—高齢社会と脳科学の進歩— 臨床編IV. 一般身体疾患による痴呆 薬物, 化学物質による痴呆症) | 日本臨牀 | 62(増刊号1) | 470-474 | 2004 |
| 佐藤正之, 葛原茂樹 | パーキンソン病の高次脳機能障害と精神症状 | 臨床精神医学 | 33(1) | 39-43 | 2004 |
| 佐藤正之, 葛原茂樹 | 視床性痴呆 | 神経内科 | 60(1) | 28-32 | 2004 |
| 葛原茂樹 | パーキンソン病と鑑別すべき症候性パーキンソニズム—薬剤性パーキンソニズム | 診断と治療 | 92(5) | 755-758 | 2004 |
| 小久保康昌, 葛原茂樹 | パーキンソン病と鑑別すべき変性疾患—その他の変性疾患 | 診断と治療 | 92(5) | 789-793 | 2004 |
| 伊藤伸郎, 葛原茂樹 | 特集 生活習慣の改善は痴呆を予防するか—飲料水と痴呆 | 成人病と生活習慣病(学会准機関誌) | 34(4) | 519-524 | 2004 |
| 伊藤伸郎, 葛原茂樹 | 臨床編 VIII. 痴呆の診断 脳脊髄液検査 生物学的マーカー検査 —タウ+アミロイドβ ペプチド40/42 (痴呆症学(1)—高齢社会と脳科学の進歩) | 日本臨牀 | 61(増刊号9) | 503-507 | 2004 |
| 葛原茂樹 | 高齢者パーキンソン病の臨床 | 日老医誌 | 41 | 245-253 | 2004 |
| 小久保康昌, 葛原茂樹 | パーキンソニズムと痴呆・トピックス 紀伊半島とグアム島のパーキンソン痴呆複合 | Medical Practice | 21(7) | 1124-1125 | 2004 |
| 伊藤伸郎, 葛原茂樹 | 筋強直性ジストロフィーと妊娠 | 神経内科 | 61(1) | 63-68 | 2004 |
| 伊井裕一郎, 葛原茂樹 | 副腎皮質ステロイドによる精神症状(精神症状から見た老年期の神経疾患 II: 神経疾患治療薬による精神症状) | 老年精神医学雑誌 | 15(7) | 846-850 | 2004 |
| 葛原茂樹 | 紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症・パーキンソン・痴呆複合の臨床遺伝学 —従来の原因仮説, 家系例の紹介, 問題点— | 神経進歩 | 48 | 769-777 | 2004 |
| 桃井浩樹, 進藤政臣, 柳澤信夫, 田邊 等, 水野美邦, 高橋桂一 | 本邦における筋萎縮側索硬化症の病勢経過—厚生省特定疾患神経変性疾患調査研究班調査より— | 神経研究の進歩 | 第48巻 第1号 | 133-144 | 2004 |
| 水野美邦 | 3.3. 大脳基底核の変性疾患. 3.3.1. パーキンソン病およびパーキンソニズム. | 神経内科学書 | 第2版 | 475-492 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|---------------------------|---|--------------------------|------------------------------|-----------------------|-------|
| 水野美邦 | 3.3.大脳基底核の変性疾患. 3.3.2 線条体黒質変性症. | 神経内科学書 | 第2版 | 493-496 | 2004 |
| 水野美邦 | 3.3.大脳基底核の変性疾患. 3.3.3 進行性核上性麻痺. | 神経内科学書 | 第2版 | 497-499 | 2004 |
| 水野美邦 | 3.3.大脳基底核の変性疾患. 3.3.4 グアム島のパーキンソン痴呆症候群. | 神経内科学書 | 第2版 | 500 | 2004 |
| 水野美邦 | 3.3.大脳基底核の変性疾患. 3.3.5びまん性レビイ小体病. | 神経内科学書 | 第2版 | 501-502 | 2004 |
| 森 秀生, 水野美邦 | 薬剤性パーキンソンニズムとパーキンソン病へ総論的に. | 医薬ジャーナル | Vol.40 No. 1 | 69-72 | 2004 |
| 望月秀樹, 水野美邦 | 臨床医による新薬の評価 塩酸プラミペキソール水和物. | 臨床と薬物治療 | 第23号 第2号 | 177-178 | 2004 |
| 望月秀樹, 水野美邦 | 成体脳におけるドーパミン神経細胞の再生. | 医学の歩み | 208 | 509-513 | 2004 |
| 望月秀樹, 水野美邦 | パーキンソン病を疑う時と検査の進め方 | 診断と治療 | 2004 | | 2004 |
| 望月秀樹, 水野美邦 | パーキンソン病治療薬 ドパミン作動薬 塩酸プラミペキソール水和物. | 臨床と薬物治療 | 2004年4 月号/第 23巻第4 号 | 309-311 | 2004 |
| 望月秀樹, 安田 徹, 古谷 剛, 水野美邦 | 2. パーキンソン病のドーパミン神経細胞死. | 実験医学 成熟・展開する アポトーシス研究 | | 196-202 | 2004 |
| 深江治郎, 服部信孝, 水野美邦 | 若年性パーキンソン病の原因の解明. | 現代医療 | vol.36 No.4 | 122(908)- 128(914) | 2004 |
| 中野今治 | Parkinson病の遺伝子治療に向けて | 医学の歩み | 208 | 589-595 | 2004 |
| 中野今治 | Parkinson病の遺伝子治療に向けて | 日本臨床62 | 62 (Suppl 1) | 162-166 | 2004 |
| 中野今治 | 臨床医のための神経病理 Marchiafava-Bignami病 | CLINICAL NEUROSCIENCE | 22 | 754-755 | 2004 |
| 中野今治 | パーキンソニズム 病因・病態生理からみた 実地診療の進め方 | Medical Practice | 21 | 1044-1053 | 2004 |
| 中野今治 | パーキンソン病の遺伝子治療 | 最新医学 | 59 | 1611-1619 | 2004 |
| 瀧山嘉久, 永田三保子, 中野今治 | 無セルロプラスミン血症の血液検査と画像 | 神経内科 | 61 | 140-145 | 2004 |
| 嶋崎晴雄, 中野今治 | 筋炎の診断、画像診断 | CLINICAL NEUROSCIENCE | 22 | 1163-1165 | 2004 |
| 中野今治 | 大脳辺縁系の線維連絡 | CLINICAL NEUROSCIENCE | 23 | 17-19 | 2004 |
| 中村治雅, 川井充 | 短パルス矩形波治療器の適応が期待される 疾患:パーキンソン病 | 精神科治療学 | 18(12) | 1411-1415 | 2003 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|---|--|------------------------|-----------|-----------|-------|
| 川井充、大矢寧、 本吉慶史 | 筋ジストロフィーのMRI | 神経内科 | 60(3) | 230-232 | 2004 |
| 川井充 | 筋強直性ジストロフィー-最近の進歩と診療 の課題- | 神経内科 | 60(4) | 339-342 | 2004 |
| 川井充 | 内科医のための脳疾患講座36:炎症性筋疾 患 その1 | BRAIN MEDICAL | 16(2) | 174-178 | 2004 |
| 川井充 | 治療に反応するパーキンソニズム、反応しな いパーキンソニズム-その鑑別と対策- | Medical Practice | 21(7) | 1111-1115 | 2004 |
| 川井充 | 筋および神経・筋疾患とその鑑別診断 筋強 直性ジストロフィー | 脊椎脊髄ジャーナル | 17(9) | 879-884 | 2004 |
| 川井充 | 内科医のための脳疾患講座36:炎症性筋疾 患 その2 | BRAIN MEDICAL | 16(3) | 256-261 | 2004 |
| 川井充 | 筋炎の基礎知識 分類と定義 | Clinical Neuroscience | 22(10) | 1129-1131 | 2004 |
| 川井充 | わかりやすいParkinson病 Parkinson病関連 の用語とその解説 | 臨床医 | 30(11): | 1884-1887 | 2004 |
| 山口拓洋、大生定義、 斉藤真梨、伊藤陽一、 森若文雄、田代邦雄、 大橋靖雄、福原俊一 | ALS特異的QOL尺度ALSQ-40日本語版 そ の妥当性と臨床応用に向けて- | 脳と神経 | 56(6) | 483-494 | 2004 |
| 田代邦雄、森若文雄 | <抗パーキンソン病治療薬>プラミペキソ ール | 医薬ジャーナル 増刊号 | 40 S-1 | 59-61 | 2004 |
| 宮崎雄生、菊地誠志、 森若文雄 | 妊娠・分別と多発性硬化症 | 神経内科 | 61 | 44-48 | 2004 |
| 森若文雄 | ビタミン欠乏 ニコチン酸 | 日本臨床増刊号 痴呆症学2 | 21(3) | 373-375 | 2004 |
| 森若文雄、田代邦雄 | 脳腫瘍とパーキンソン症候群 | 脳の科学増刊号 パーキンソン病のすべて | 26 | 229-232 | 2004 |
| 戸田達史 | パーキンソン病の遺伝的要因 | 脳の科学 | 26 | 106-110 | 2004 |
| 戸田達史 | 孤発性パーキンソン病の疾患感受性遺伝子 の解析 | 内科 | 93 | 717-723 | 2004 |
| 戸田達史・永井義隆 | 難治神経疾患 | Molecular Medicine | 41 | 314-321 | 2004 |
| 水田依久子・戸田達史 | 孤発性パーキンソン病の疾患感受性遺伝性 同定へのアプローチ | 日本臨床 | 62 | 1635-1640 | 2004 |
| 佐竹渉・戸田達史 | パーキンソン病の分子遺伝学 | 神経研究の進歩 | 48 | 741-749 | 2004 |
| 戸田達史 | Parkinson病の遺伝 | 臨床医 | 30 | 2066-2070 | 2004 |
| 青木正志、 永井真貴子、 石垣あや、糸山泰人 | 神経栄養因子HGFの髄腔内投与によるALS 治療法の開発 | 最新医学 | 59 | 87-93 | 2004 |
| 荒崎圭介 | 運動単位推定数(MUNE)の原理と応用。 | 神経内科 | 60 | 273-280 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|------------------|---|-----------------------|---------|-----------------|-------|
| 荒崎圭介 | 運動単位推定数(1)－その算出原理－。 | 臨床脳波 | 46 | 244-253 | 2004 |
| 荒崎圭介 | 運動単位推定数(2) －神経疾患における変化－。 | 臨床脳波 | 46 | 306-314 | 2004 |
| 岡本幸市 | 17番染色体に連鎖するパーキンソニズムを伴う前頭側頭葉型痴呆(FTDP-17) | 脳の科学 | 26巻増刊号 | 245-248 | 2004 |
| 岡本幸市 | 痴呆を伴うパーキンソン病・パーキンソニズムを伴う痴呆症. 実地医家に必要な臨床 | medical Practice | 21(7) | 1054-1060 | 2004 |
| 田中 真, 岡本幸市 | parkinson病 | 臨床医 | 30(増刊号) | 899-901 | 2004 |
| 藤田行雄, 岡本幸市 | 運動ニューロン疾患におけるGolgi装置 | Clinical Neuroscience | 23(1) | 12-13 | 2004 |
| 郭 伸, 山本義春 | 確率共振による神経疾患の新しい治療戦略 | 治療 | 86 | 140-141 | 2004 |
| 河原行郎, 郭 伸 | 脳科学におけるRNA編集の重要性 | Clinical Neuroscience | 22 | 250-251 | 2004 |
| 河原行郎, 郭 伸 | ALSにおけるRNA編集異常と脊髄運動ニューロン死 | 医学の歩み | 209 | 979-980 | 2004 |
| 河原行郎, 日出山拓人, 郭 伸 | 筋萎縮性側索硬化症の分子標的治療への展望 | 最新医学 | 59 | 1620-1626 | 2004 |
| 郭 伸 | ALSのグルタミン酸受容体異常と病因との関連について | 運動障害 | 14 | 33-41 | 2004 |
| 日出山拓人, 河原行郎, 郭 伸 | 筋萎縮性側索硬化症における運動ニューロン死の分子病態 | 内科 | 94 | 952-961 | 2004 |
| 相馬りか, 郭 伸, 山本義春 | 経皮的電流ノイズによる自律神経機構の改善と治療応用の可能性 | 循環制御 | 25 | 352-355 | 2004 |
| 和泉唯信, 梶 龍兒 | 筋萎縮性側索硬化症に対するメチルコバラミン大量療法 | 神経内科 | 61(4) | 341-344 | 2004 |
| 久野貞子 | パーキンソン病と鑑別すべき変性疾患 多系統萎縮症- 線条体黒質変性症を中心に- | 診断と治療 | 92(5) | 772-776 | 2004 |
| 久野貞子 | 脳深部刺激療法の患者選択と術後経過 | 脳21 | 7(3) | 65(287)-67(289) | 2004 |
| 久野貞子 | パーキンソン病の疾患概念・病因・診断基準 | 日本臨牀 | 62(9) | 1603-1607 | 2004 |
| 久野貞子 | 悪性症候群 | 脳の科学 | (増刊号) | 327-329 | 2004 |
| 久野貞子 | パーキンソン病治療の最前線 | 映像情報 | 36(13) | 1496-1500 | 2004 |
| 久野貞子 | パーキンソン病患者の悪性症候群の予防と治療 | 日本臨牀 | 62(9) | 1721-1724 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病, 家族性パーキンソン病 | 日本臨牀62(増刊号1) 痴呆症学(2) | 62 | 96-101 | 2004 |
| 近藤智善 | 《より早く正確な診断のために》パーキンソン病の臨床症状と診断のポイント | 内科 | 93 | 629-635 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|---|---|------------------------|-----------|-----------|-------|
| 近藤智善, 広西昌也 | Parkinson病の診断と治療のガイドライン | 最新医学 | 59, Suppl | 1437-1454 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病薬物治療のスタンダードーその実際と薬効の評価・副作用対策 | Medical Practice | 21 | 1127-1136 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病 | Medical Practice | 21 | 301-305 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病の予後決定因子 | 成人病と生活習慣病 | 34 | 883-887 | 2004 |
| 近藤智善, 広西昌也 | 抗パーキンソン病薬による精神症状 | 老年精神医学雑誌 | 15 | 833-839 | 2004 |
| 近藤智善, 広西昌也 | ドパミン作動薬とL-DOPAの使い方 | 臨床医 | 30 | 2021-2028 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病の診断・治療の最前線 | 大阪医学 | 38 | 36-41 | 2004 |
| 近藤智善 | パーキンソン病治療ガイドラインの問題点 | 臨床神経学 | 44 | 831-832 | 2004 |
| 澤田秀幸, 下濱 俊 | レビー小体型痴呆の生化学 | Cognition and Dementia | 4 | 34-39 | 2005 |
| 澤田秀幸, 山川健太郎, 下濱 俊, 泉 安彦, 赤池昭紀, 北村佳久, 谷口隆之 | a-synuclein 陽性封入体とドパミンニューロン死との関係 | Progress in Medicine | 24 | 3041-3048 | 2005 |
| 若林孝一, 西江 信, 丹治邦和, 森 文秋, 高橋 均 | アルファシヌクレイノパチーの神経病理. | 神経進歩 | 48 | 385-397 | 2004 |
| 若林孝一, 林森太郎, 高橋 均 | タウオパチーの病理. | Clin Neurosci | 印刷中 | | |
| 高橋 均 | 筋萎縮性側索硬化症とはどのような疾患か? | 医学のあゆみ | 印刷中 | | |
| 中川正法, 高嶋 博 | 遺伝性ニューロパチーupdate | 臨床神経 | 44 | 991-994 | 2004 |
| 楠見公義, 中島健二 | パーキンソン病の疫学と危険因子 | 臨床精神医学 | 33 | 5-11 | 2004 |
| 貫名 信行 | ハンチントン病の治療戦略 | 最新医学 | 59 | 1593-1598 | 2004 |
| 永井将弘, 野元正弘 | 薬物による痴呆 | 痴呆症学(2) 日本臨床社, 東京 | 62 | S498-S502 | 2004 |
| 中塚晶子, 野元正弘 | 各種薬剤の副作用としてのパーキンソニズム ~その成因, 特徴ならびに対応~ 1)フェノチアジン系抗精神病薬 | 医薬ジャーナル | 40(1) | 73-77 | 2004 |
| 野元正弘 | 筋弛緩薬, 局所麻酔薬 | シンプル薬理学, 江堂, 東京 | 南 | 93-100 | 2004 |
| 矢部勇人, 野元正弘 | パーキンソン病薬の種類と使い方 | 内科 | 93(4) | 658-662 | 2004 |
| 永井将弘, 野元正弘 | パーキンソン病治療薬の種類と特徴 | 診断と治療 | 92(5) | 795-801 | 2004 |
| 永井将弘, 野元正弘 | MAO阻害薬およびCOMT阻害薬 | 脳の科学 | 26(292) | 297-301 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|----------------------------------|---|------------------------------|-------|-----------|-------|
| 永井将弘, 野元正弘 | 抗パーキンソン病薬の現状と展望 | Medico | 35(3) | 1-4 | 2004 |
| 野元正弘 | 医師主導治験の推進と今後の課題 | 日本医事新報 | 4195 | 57-58 | 2004 |
| 野元正弘 | パーキンソン病治療薬の薬理学的作用機序モデル | 日本臨床 | 62 | 1653-1660 | 2004 |
| 橋本隆男 | パーキンソン病症候の運動学・病態生理学 | 脳科学 | 1 | 69-74 | 2004 |
| 橋本隆男 | 大脳基底核の神経回路 | 内科 | 4(別冊) | 623-627 | 2004 |
| 橋本隆男 | パーキンソン病の治療. 定位脳手術の種類と適応 | 診断治療 | 5 | 819-824 | 2004 |
| 橋本隆男 | 脳深部刺激療法 of 患者選択. —パーキンソン病の手術適応時期— | 脳21 | 7 | 290-293 | 2004 |
| 長谷川 一子 | ベンズアミド系抗精神病薬～胃腸機能調整薬, 制吐薬などに属する薬物も含む～ | 医薬ジャーナル | 40 | 85-90 | 2004 |
| 長谷川 一子 | パーキンソン病・パーキンソン症候群 | 薬局 | | 77-78 | 2004 |
| 長谷川 一子, 松山 学, 古和 久幸, 小幡 文弥 | 新しい優性遺伝の家族性Parkinson病 | 医学のあゆみ | 208 | 521-525 | 2004 |
| 長谷川 一子 | その他の遺伝性パーキンソン病家系と遺伝子 | 脳の科学(増刊号パーキンソン病のすべて) | | 194-205 | 2004 |
| 長谷川 一子 | ドパミンゴニスト | 脳の科学(増刊号パーキンソン病のすべて) | | 288-296 | 2004 |
| 矢崎 義雄, 長谷川 一子, 郭 他, 双津 正博 | 高齢化社会に於けるパーキンソン病と痴呆のプライマリケア—その実際から将来展望まで— | Medical practice パーキンソニズムと痴呆 | 21 | 1061-1073 | 2004 |
| 長谷川 一子 | パーキンソン病の診断と鑑別 | Medical practice パーキンソニズムと痴呆 | 21 | 1099-1104 | 2004 |
| 村田 美穂, 長谷川 一子, 沖山 亮一 | パーキンソン病—今後の展開 | 内科 | 93 | 731-743 | 2004 |
| 長谷川 一子 | 自律神経症状。(便秘, 排尿障害, 起立性低血圧症)への対応 | 診断と治療 | 92 | 831-834 | 2004 |
| 長谷川 一子 | パーキンソン病 | 成人病と生活習慣病 | 34 | 375-378 | 2004 |
| 長谷川 一子 | 睡眠障害 | 日本臨床 | 62 | 1667-1673 | 2004 |
| 長谷川 一子 | 早期Parkinson病の治療 | 臨床医 | 30 | 2006-2009 | 2004 |
| 長谷川 一子 | パーキンソン病の新規治療薬 | 医学と薬学 | 52 | 331-335 | 2004 |
| 長谷川 一子 | 不随意運動と筋電図 | 日本臨床神経生理学学会 技術者講習会テキスト | 41 | 193-207 | 2004 |

| 著者名 | 論文題名 | 雑誌名 | 巻 | 頁 | 出版西暦年 |
|-----------|----------------------------|--------------------|--------|---------|-------|
| 長谷川 一子 | パーキンソン病 | 週刊朝日 | 10/22号 | 98-99 | 2004 |
| 林 秀明 | ALSの緩和ケア | JALSA | 61 | 35-42 | 2004 |
| 林 秀明 | ALSの重度コミュニケーション障害について | 難病とケア | 10 | 8-11 | 2004 |
| 横田隆徳、水澤英洋 | RNAiを用いたC型肝炎の遺伝子治療 | Molecular Medicine | 41(1) | 36-43 | 2004 |
| 南 正之、水谷智彦 | パーキンソン病と鑑別すべき変性疾患:レビー小体型痴呆 | 診断と治療 | 92(5) | 784-787 | 2004 |
| 水谷智彦 | てんかんの予後決定因子 | 成人病と生活習慣病 | 34(6) | 897-900 | 2004 |

Ⅲ. 発足時から現在までの事業評価と 今後の研究の展開について

(1973年度～2004年度 31年間の研究総括として
平成17年2月4日厚労省へ提出)

発足時から現在までの事業評価と今後の研究の展開について

目 次

1. 難治性疾患克服研究の対象疾患-----242
(筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病、ハンチントン舞蹈病、
進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、球脊髄性進行性萎縮症、
脊髄空洞病)

2. 特定疾患治療研究事業の対象疾患 -----264
(筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病、ハンチントン舞蹈病、
進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症)

1. 難治性疾患克服研究の対象となっている121疾患について

主任研究者； 葛原 茂樹

疾患名； 筋萎縮性側索硬化症 (ALS), パーキンソン病 (PD),
 ハンチントン舞踏病 (HD), 進行性核上性麻痺 (PSP),
 大脳皮質基底核変性症 (CBD),
 球脊髄性進行性筋萎縮症 (SBMA: Kennedy 病), 脊髄空洞症

1. 初代研究班発足から現在までの間の研究成果について (特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの。なお、原則他の研究事業等に依存していないもの。)

(1) 原因究明について (画期的又は著しく成果のあったもの)

| 疾患名 | 時期 及び 班長名 (当時) | 内容 | 備考 |
|-------|-------------------|---|----------------------|
| ALS | 1993 年度 柳澤信夫 | 紀伊半島 ALS 多発地区の ALS 患者のアンモン角神経細胞を X 線エミッションスペクトメトリーで調べ、アルミニウム蓄積を確認した | 別添 (最終項) ALS-1 |
| | 2003 年度 葛原茂樹 | 紀伊半島 ALS 多発地区は消滅することなく残存していたこと、パーキンソン痴呆を含め家族性で発症するタウ異常症であることを明らかにした | 別添 ALS-2 |
| PD | 1998 年度 田代邦雄 | 常染色体劣性若年性パーキンソニズム (ARJP) 原因遺伝子 Parkin 発見 | 別添 PD-1 |
| | 2002 年度 葛原茂樹 | 常染色体優性パーキンソン病 (Park8, 相模原家系) 原因遺伝子座の決定 | 別添 PD-2 |
| | 2002 年度 葛原茂樹 | 孤発性パーキンソン病の発症リスク遺伝子多型の探索 | 別添 PD-3 |
| HD | 1990 年度 中西孝雄 | わが国のハンチントン病家系において欧米例と同じく第 4 番染色体 G8 プローグに連鎖することの証明 | 別添 HD-1 |
| PSP | 2004 年度 葛原茂樹 | 進行性核上性麻痺の発症リスク遺伝子多型で、日本人固有のタイプを抽出した | 別添 PSP-1 |
| CBD | | 特になし | |
| SBMA | 1989 年度 萬年 徹 | 本症の臨床病理像、遺伝様式を解明し、運動ニューロン疾患の中で疾患概念を確立 | 別添 SBMA-1 |
| 脊髄空洞症 | | 特になし | |

(2) 発生機序の解明について (画期的又は著しく成果のあったもの)

| 疾患名 | 時期 及び 班長名 (当時) | 内容 | 備考 |
|-------|-------------------|---|--------------|
| ALS | 2001 年度 田代邦雄 | ALS 脊髄にはユビキチンリガーゼ作用をもつ蛋白-ドレフィンが増加していることを発見 | 別添 ALS-3 |
| | 2003 年度 葛原茂樹 | わが国に多い長期人工呼吸器装着 ALS の病態(total locked-in)を明らかにした | 別添 ALS-4 |
| | 2004 年度 葛原茂樹 | 孤発性 ALS では運動ニューロンに細胞選択的, 疾患特異的な GluR2Q/R 部位の RNA 編集が低下していることを明らかにし, 興奮性神経細胞死仮説を裏づけた | 別添 ALS-5 |
| PD | 2000 年度 田代邦雄 | Parkin 蛋白がユビキチンリガーゼであることの発見. 神経細胞内蛋白分解障害が発生機序であることを示唆. | 別添 PD-4 |
| HD | 2001 年度 葛原茂樹 | ミオグロビン蛋白質にポリグルタミン鎖を封入し, 鎖の伸長によって蛋白が不安定になることを確認し, 不安定化を抑える抑える物質を検索した (トレハロース) | 別添 HD-2 |
| | 2003 年度 葛原茂樹 | 延長したポリグルタミンは蛋白凝集の初期に偽凝集物を形成する | 別添 HD-3 |
| PSP | | 特になし | |
| CBD | 2001 年度 田代邦雄 | 脳脊髄液中のタウ蛋白が大脳皮質基底核変性症では上昇することを明らかにした | 別添 CBD-1 |
| SBMA | 1992 年度 萬年 徹 | アンドロゲン受容体遺伝子の CAG リピート数と疾患重症度が関連することを報告 | 別添 SBMA-2 |
| | 2001 年度 田代邦雄 | ヒトのアンドロゲン受容体遺伝子導入トランスジェニックマウスの細胞核内にポリグルタミン封入体形成を確認 | 別添 SBMA-3 |
| | 2002 年度 葛原茂樹 | トランスジェニックマウスにおいて臨床症状の出現は, テストステロンを介する発生機序によることを発見 | 別添 SBMA-4 |
| 脊髄空洞症 | 1993 年度 矢田賢三 | 脊髄空洞症研究班において, 1991~92 年にかけて調査を行い, 我が国の疫学像を明らかにした | 別添 脊-1 |

(3) 治療法 (予防法を含む) の開発について

ア 発症を予防し、効果があったもの

| 疾患名 | 時期 及び 班長名 (当時) | 内容 | 備考 |
|---------------------------------------|-------------------|------|----|
| ALS, PD, HD, PSP, CBD, SBMA, 脊髄空洞症 | | 特になし | |

イ 完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

| 疾患名 | 時期 及び 班長名 (当時) | 内容 | 備考 |
|-------|-------------------|--|-------------|
| ALS | 1998 年度 田代邦雄 | ALS 患者にメチルコバラミンを大量投与し、生存期間あるいは人工呼吸器装着までの期間が有意に延長した | 別添 ALS-6 |
| PD | 2001 年度 田代邦雄 | パーキンソン病の定位脳手術の適応と手技の確立に関する多施設共同研究 | 別添 PD-5 |
| HD | 2004 年度 葛原茂樹 | 糖質の一種で健康食品としても市販されているトレハロースが、ハンチントン病モデル・トランスジェニックマウスの症状を軽減 | 別添 HD-4 |
| PSP | 1987 年 | わが国で開発されたドロキシドーパ (ドプス) が純粋無動症の症状を改善した報告 | 別添 PSP-2 |
| CBD | | 特になし | |
| SBMA | | 特になし | |
| 脊髄空洞症 | | 特になし | |

ウ その他根本治療の開発についてのもの

| 疾患名 | 時期 及び 班長名 (当時) | 内容 | 備考 |
|-----|-------------------|--|-------------|
| ALS | 2002 年度 葛原茂樹 | ユビキチンリガーゼ・ドルフィンは、SOD1 トランスジェニックマウスの神経細胞死を予防することを見出した | 別添 ALS-7 |
| | 2003 年度 葛原茂樹 | GDNF 遺伝子搭載アデノ随伴ウイルスベクターを SOD1 トランスジェニックマウス四肢筋に注入し、発症の遅延と延命効果を認めた | 別添 ALS-8 |
| PD | 2002 年度 葛原茂樹 | MPTP 投与パーキンソンモデルザルに対するアデノ随伴ウイルス(AAV)ベクターを用いたドパミン合成酵素遺伝子導入治療 | 別添 PD-6 |
| HD | | 特になし | |
| PSP | | 特になし | |
| CBD | | 特になし | |

| | | | |
|-------|-----------------|---|--------------|
| SBMA | 2003 年度 葛原茂樹 | 本症遺伝子と分子シャペロンである熱ショック蛋白の両者を導入したトランスジェニックマウスでは臨床症状が軽減する | 別添 SBMA-5 |
| | 2003 年度 葛原茂樹 | LHRH アナログのリュープロレリン投与でアンドロゲン作用を阻止することにより, トランスジェニックマウスの発症が抑制されることを確認 | 別添 SBMA-6 |
| | 2004 年度 葛原茂樹 | ヒト患者に対するリュープロレリン投与臨床治験開始 | 別添 SBMA-7 |
| 脊髄空洞症 | | 特になし | |

2. 「1」以外で、国内、国外を問わず、研究成果の現在の主な状況について

(1) 原因究明について (画期的又は著しく成果のあったもの)

| 疾患名 | 時期 | 内容 | 文献 |
|-----|--------|--|--------------|
| ALS | 1993 年 | 常染色体優性遺伝家族性 ALS の原因遺伝子(SOD1)を発見 | 別添 ALS-9 |
| | 2001 年 | 常染色体劣性遺伝家族性 ALS (チュニジア家系) の原因遺伝子(Alsin)を発見 | 別添 ALS-10 |
| | 2003 年 | グアムの ALS 多発の原因として, ソテツの実の神経毒(BMAA)はシアノバクテリアにより生成されるとする仮説提唱 | 別添 ALS-11 |
| PD | 1997 年 | 常染色体優性遺伝パーキンソン病 (イタリア・ギリシャ由来) の原因遺伝子 α -synuclein の発見 | 別添 PD-7 |
| | 2002 年 | 常染色体劣性遺伝パーキンソン病の原因遺伝子 DJ-1 の同定 | 別添 PD-8 |
| | 2004 年 | 常染色体優性パーキンソン病 (相模原) の原因遺伝子 LRRK2(dardalin)の同定 | 別添 PD-9 |
| HD | 1983 年 | 連鎖解析により第 4 番染色体短腕先端部に遺伝子座を同定 | 別添 HD-5 |
| | 1993 年 | 原因遺伝子 IT15(huntingtin)発見 | 別添 HD-6 |
| | 1998 年 | ヒト・ハンチントン病の神経細胞核内に CAG リピート延長と関連のある封入体が存在 | 別添 HD-7 |
| PSP | 1997 年 | 進行性核上性麻痺ではタウ遺伝子イントロン多型 A0 の頻度が高いことを見出した | 別添 PSP-3 |

| | | | |
|-------|-------|--|--------------|
| CBD | 2001年 | 皮質基底核変性症のタウ遺伝子多型は進行性核上性麻痺と一致していた。同じ原因で生じている疾患であることを示唆。 | 別添 CBD-2 |
| SBMA | 1991年 | アンドロゲン受容体遺伝子変異による CAG リピートの延長が病気の原因であることの発見 | 別添 SBMA-8 |
| 脊髄空洞症 | 1965年 | 脊髄空洞症の原因は、後頭蓋窩の形成異常と髄液振動による髄液流入とする仮説 | 別添 脊-2 |
| | 1980年 | Arnold Chiari 奇形合併時の脊髄空洞症の発生機序を解明 | 別添 脊-3 |
| | 1990年 | 外傷後の脊髄空洞症の発生の報告 | 別添 脊-4 |

(2) 発生機序の解明について (画期的又は著しく成果のあったもの)

| 疾患名 | 時期 | 内容 | 文献 |
|------|-------|---|--------------|
| ALS | | 特になし | |
| PD | 1998年 | α -synuclein がレビー小体の主要な構成要素であることの証明 | 別添 PD-10 |
| | 2000年 | ユビキチンリガーゼとしてのパーキン蛋白の基質として CDCrel-1 を同定 | 別添 PD-11 |
| | 2001年 | パーキン蛋白リガーゼでパーキン代謝に関与する Pael 受容体を同定 | 別添 PD-12 |
| HD | 1995年 | ハンチンチン遺伝子のノックアウトマウスでは、胚発生の障害と胚生致死を認め、ハンチンチンが胚発生に主要な機能を果たしていることを示唆 | 別添 HD-8 |
| | 1996年 | ハンチンチン遺伝子に増大した CAG を発現させたトランスジェニックマウスで、ヒト舞蹈病のモデルマウスを作成した | 別添 HD-9 |
| PSP | 1992年 | アルツハイマー神経原線維変化を構成するタウ蛋白には6種類のアイソフォームがある | 別添 PSP-4 |
| | 1999年 | 進行性核上性麻痺と皮質基底核変性症の異常タウはアルツハイマー病のそれとは異なる | 別添 PSP-5 |
| CBD | | 特になし | |
| SBMA | 1998年 | CAG リピート延長産物であるユビキチン陽性のポリグルタミン封入体を細胞核内に確認 | 別添 SBMA-9 |