

目 次

・総括研究報告

- 運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究 ----- 1
研究代表者：佐々木秀直（北海道大学大学院医学研究科神経内科学分野）

・ワークショップ報告

- ワークショッププログラム ----- 13

【CCA とは何か】

1. Cortical cerebellar atrophy (CCA)とは何か - CCA の疾患概念に関する文献的考証 ---- 14
水澤英洋（東京医科歯科大学神経内科）
2. 皮質性小脳萎縮症の病理組織学的所見 ----- 19
豊島靖子（新潟大学脳研究所病理学）
3. 孤発性 CCA の臨床的多様性 ----- 21
桑原 聡（千葉大学神経内科）
4. 特定疾患新規申請時に CCA と診断された患者の追跡調査から見えるもの ----- 22
吉田邦広（信州大学神経難病学）

【特別講演 1】

1. 免疫介在性機序による小脳失調症 ----- 24
田中恵子（金沢医科大学神経内科）

【MSA 病態研究の新展開】

1. MSA の病態機序 最近の進歩 ----- 26
武田 篤（東北大学神経内科）
2. MSA の素因遺伝子 - 治療への新展開 ----- 28
辻 省次（東京大学神経内科）

【MSA の臨床治験にむけて】

1. MSA の診断基準を考える：臨床治験に向けて ----- 30
祖父江 元（名古屋大学神経内科）
2. 前向き研究を目的とした MSA コホート構築の試み
- 特定疾患制度を利用したシステム構築の課題 - ----- 33
佐久嶋 研（北海道大学神経内科）

【特別講演 2】

1. エピジェネティクス～神経変性疾患の新しいメカニズムの可能性～ -----	35
久保田 健夫（山梨大学環境遺伝学）	
. 分担研究報告	
班会議プログラム -----	39
1. 進行性病態を有す神経難病、特に SCD に対するリハビリテーション再考：複雑系の視点で --	49
湯浅龍彦（鎌ヶ谷総合病院千葉神経難病医療センター）	
2. 重症 SCD 患者に対する免荷式リフト（POPO:REH-100®）の使用経験 -----	53
湯浅龍彦（鎌ヶ谷総合病院千葉神経難病医療センター）	
3. 脊髄小脳変性症のホームエクササイズの効果について -----	56
中馬孝容（滋賀県立成人病センターリハビリテーション科）	
4. 脊髄小脳変性症に対する間歇的集中リハビリテーションの転帰 -----	73
宮井一郎（社会医療法人大道会 森之宮病院）	
5. 常染色体劣性遺伝性痙性対麻痺の新規原因遺伝子探索 -----	78
嶋崎晴雄（自治医科大学内科学講座神経内科学部門）	
6. 常染色体劣性遺伝が疑われた遺伝性痙性対麻痺 88 例の exome 解析 -----	83
辻 省次（東京大学神経内科）	
7. 痙性対麻痺の診断基準の提案 -----	87
瀧山嘉久（山梨大学大学院医学工学総合研究部神経内科学講座）	
8. Boucher-Neuhäuser 症候群の原因遺伝子探索 -----	91
瀧山嘉久（山梨大学大学院医学工学総合研究部神経内科学講座）	
9. 南九州地域における小脳失調症の多様な原因とその治療 -----	96
高嶋 博（鹿児島大学大学院 神経内科・老年病学講座）	
10. 脊髄小脳失調症 36 型（Asidan）の神経病理学的検討 -----	100
阿部康二（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学）	

11.	Machado-Joseph 病、脊髄小脳失調症 6 型の自然史に関する多施設共同研究(2013 年度報告) --	104
	中島健二 (鳥取大学脳神経内科)	
12.	脊髄小脳失調症 31 型の自然史 多施設共同前向き調査 -----	108
	吉田邦広 (信州大学医学部神経難病学講座)	
13.	北海道における多系統萎縮症の疫学的実態 : HoRC-MSA プロジェクト -----	112
	佐々木秀直 (北海道大学神経内科)	
14.	多系統萎縮症における症状評価スケールの比較 (第 2 報) -----	116
	佐々木秀直 (北海道大学神経内科)	
15.	多系統萎縮症と脊髄小脳変性症の鑑別における髄液サイトカインの意義 -----	120
	吉良潤一 (九州大学大学院医学研究院 神経内科学)	
16.	神経画像と自律神経機能検査を用いた MSA の早期診断 -----	124
	桑原 聡 (千葉大学神経内科)	
17.	新しい拡散強調画像を用いた多系統萎縮症における上下脳脚病変の検討 ~ 多系統萎縮症と脊髄小脳変性症を中心に ~ -----	130
	祖父江 元 (名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学)	
18.	多系統萎縮症及び脊髄小脳変性症鑑別診断のための MRI 画像撮像法の開発 -----	135
	佐々木真理 (岩手医科大学医歯薬総合研究所超高磁場 MRI 診断・病態研究部門)	
19.	パーキンソン病の家族歴を有する多系統萎縮症患者における COQ2 変異解析 -----	139
	金井数明 (順天堂大学医学部 脳神経内科)	
20.	多系統萎縮症の疾患関連遺伝子の探索 -----	143
	辻 省次 (東京大学神経内科)	
21.	ゲノムコピー数多型による多系統萎縮症発症素因の解析 -----	149
	佐々木秀直 (北海道大学神経内科)	
22.	小脳失調症のリズム解析評価の試み (第 2 報) -----	155
	中島健二 (鳥取大学脳神経内科)	

23.	iPatax : 小脳性運動失調の新たな定量評価法 ~ 第 2 報 ~ -----	158
	西澤正豊 (新潟大学脳研究所 神経内科)	
24.	プリズム適応を用いた小脳機能の定量評価法の開発とその臨床的応用 -----	163
	水澤英洋 (東京医科歯科大学大学院脳神経病態学 (神経内科))	
25.	従来の小脳症状とプリズム順応の関係 -----	168
	宇川義一 (福島県立医科大学神経内科)	
26.	大脳小脳連関の生理学的解析 -----	170
	田中真樹 (北海道大学神経生理学分野)	
27.	多系統萎縮症における tublin polymerization promoting protein (TPPP/p25)の 細胞内局在変化 -----	175
	水澤英洋 (東京医科歯科大学大学院脳神経病態学 (神経内科))	
28.	小胞輸送系 ESCRT 障害と脳内異常蛋白蓄積・神経変性の関連 -----	179
	武田 篤 (東北大学大学院医学系研究科 神経・感覚器病態学講座神経内科学分野 / 国立病院機構仙台西多賀病院神経内科)	
29.	Sigma-1 receptor の蓄積は種々の神経変性疾患の核内封入体に共通する -----	185
	若林孝一 (弘前大学大学院医学研究科脳神経病理学講座)	
30.	異常タンパク質蓄積をオートファジーによって制御するための標的探索 -----	190
	貫名信行 (順天堂大学大学院医学研究科 / 理化学研究所視床発生研究チーム)	
31.	『ポリグルタミン病の核機能病態に基づく治療開発』に関する研究 -----	195
	岡澤 均 (東京医科歯科大学難治疾患研究所 神経病理学分野)	
32.	SCA1 ノックインマウスでは発症前からシナプス成熟が遅滞している -----	202
	永井義隆 (国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第四部)	
33.	脊髄小脳変性症 1 型モデルマウス神経障害に対する間葉系幹細胞の治療効果 -----	208
	中村和裕 (群馬大学大学院医学系研究科神経生理学)	
34.	疾患モデル線虫を用いたポリグルタミン病の新規治療薬の開発 -----	212
	小野寺 理 (新潟大学脳研究所 分子神経疾患資源解析学分野)	

35. 脊髄小脳変性症 13 型 (SCA13) の病態解明 -----	217
中村和裕 (群馬大学大学院医学系研究科神経生理学)	
. 小脳研究会 -----	221
. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	223

