

## 一次調査質問票考案、二次調査（関連学会経由情報収集）

### データ解析

研究分担者：水澤 英洋<sup>1)</sup>

共同研究者：高橋 祐二<sup>1)</sup>

#### 1) 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

研究要旨 【目的】反復発作性失調症(Episodic Ataxia: EA)の実態を把握するとともに、EA 患者の正確な診断・治療体制の基盤を構築する。【方法】記述式質問表による一次調査を行い、EA 診療の現状を調査する。判明した EA 経験例について、詳細な情報を収集する二次調査を行う。一次・二次調査を通じて、本邦での EA の実態を明らかにし、EA の診断基準・重症度分類作成をめざす。【結果】研究代表者とのメール協議により、一次調査質問票と二次調査質問票の作成を完了した。調査対象としては日本神経学会、日本てんかん学会、日本小児神経学会の教育施設とし、EA の実態全容の把握を図ることとした。【結論】本研究は、本邦における EA の実態の把握と、EA の正確な診断・治療基盤の構築に貢献すると考えられる。

#### A：研究目的

本邦における EA の実態を把握するとともに、神経内科医・小児神経科医の協力を得て、EA 患者の正確な診断・治療体制の基盤を作っていくことを目的とする。

らかにし、EA の診断基準・重症度分類作成をめざす。

（倫理面への配慮）

質問票を含めた研究計画について研究代表機関での倫理委員会での審査を完了した。

#### B：研究方法

EA 診療に携わる可能性の高いと考えられる医療機関に対し、記述式質問表による一次調査を行い、EA 診療の現状ならびに EA に対する認識について情報を得る。その結果、判明した EA 経験例について、さらに一次調査で捉えきれていない EA 経験例については関連する厚生労働省研究班や学会を通じて、詳細な情報を収集する二次調査を行う。一次・二次調査を通じて、本邦での EA の実態を明

#### C：研究結果

研究代表者とのメール協議により、一次調査質問票と二次調査質問票の作成を完了した。一次調査においては、EA 疑い例の症例経験と、そのうち遺伝子検査を行っている割合に関する調査項目を設定した。また、前兆を伴う片頭痛、明らかな脳波異常を伴う全般性てんかん、脊髄小脳変性症の症例数についても調査項目を追加した。また、調査対象としては日本神経学会、日本てんかん学会、日本小

児神経学会の教育施設とし、小児例から成人例に広がる EA の実態全容の把握を図ることとした。

#### D：考察

本邦における EA の実態を明らかにするためには、臨床診断のみならず遺伝子検査によって診断が確定している症例数を明らかにすることが必要である。また小児例から成人例まで幅広い年齢にわたって症例が存在しており、もれなく調査研究の対象とするためには小児科領域を含めた複数の関連学会の連携が重要である。本年度はそれらの条件を満たした調査研究体制を確立した。

#### E：結論

本研究は、本邦における EA の実態の把握と、EA の正確な診断・治療基盤の構築に貢献すると考えられる。

#### F：健康危険情報

無し。

#### G：研究発表

##### 1：論文発表

1. Ishiguro T, Sato N, Ueyama M, Fujikake N, Sellier C, Kanegami A, Tokuda E, Zamiri B, Gall-Duncan T, Mirceta M, Furukawa Y, Yokota T, Wada K, Taylor JP, Pearson CE, Charlet-Berguerand N, Mizusawa H, Nagai Y, Ishikawa K. Regulatory Role of RNA Chaperone TDP-43 for RNA Misfolding and Repeat-Associated Translation in SCA31. *Neuron*.94(1): 108-124, 2017 Apr.5
2. Aikawa T, Watanabe T, Miyazaki T, Mikuni

T, Wakamori M, Sakurai M, Aizawa H, Ishizu N, Watanabe M, Kano M, Mizusawa H, Watase K. Alternative splicing in the C-terminal tail of Cav2.1 is essential for preventing a neurological disease in mice. *Hum Mol Genet*. 26(16):3094-3104, 2017 Aug 15

3. Hu Y, Hashimoto Y, Ishii T, Rayle M, Soga K, Sato N, Okita M, Higashi M, Ozaki K, Mizusawa H, Ishikawa K, Yokota T. Sequence configuration of spinocerebellar ataxia type 8 repeat expansions in a Japanese cohort of 797 ataxia subjects. *J Neurol Sci*. 382:87-90, 2017 Nov 15
4. 板東杏太、水澤英洋．多系統萎縮症におけるリハビリテーションのポイント．*難病と在宅ケア* 5．23(2)，20-23, 2017.5.1

#### 2：学会発表

1. Mizusawa H: SCA31 -Is there any relation to ALS ?-. Department of Neurology Seminar. Shin Kong WHS Memorial Hospital, Taipei, 2017.5.20
2. 水澤英洋：脊髄小脳変性症 31 型 (SCA31) の発生機序について 第 125 回ニューロサイエンス談話会．北海道大学大学院医学研究院，札幌市，2017.7.10
3. Mizusawa H: Measuring cerebellar function: Development of objective evaluation methods for cerebellar function. Educational Symposium 第 40 回日本神経科学大会，千葉市，2017.7.21
4. 水澤英洋：運動失調症の克服 - プリズム順応テスト (PAT) と SCD・MSA 診断

- ガイドライン．第 60 回神経内科懇話会，東京，2017.8.5
5. 水澤英洋：遺伝性脊髄小脳変性症の最近の知見．第 14 回遺伝性神経難病ケア，大阪市，2017.8.19
  6. 水澤英洋：昔難病、現在は治療可能 市民公開講座 神経難病に挑む -明るい未来に向けて-. 第 58 回日本神経学会学術大会/第 23 回世界神経学会議，京都，2017.9.3
  7. 水澤英洋：神経疾患における最新研究と治療のアップデート．Web Conference Neurological Disease Conference，東京，2017.11.22
  8. Mizusawa H: ALS-TOP43 may be cured with SCA31 related RNA repeats. 142<sup>nd</sup> annual meeting of the American Neurological Association. San Diego America, 2017.10.16
  9. Mizusawa H: SCA31 and its pathomechanism. The 7th Xiangya International clinical and Research of Neurodegenerative Disorders. Chsngsha China, 2017.11.25
  10. 水澤英洋：SCD・MSA 診療ガイドラインのめざす処．大阪神経内科コロキウム，大阪，2018.2.10

**H：知的所有権の取得状況（予定を含む）**

**1：特許取得**

該当なし

**2：実用新案登録**

該当なし

**3：その他**

なし