

## 目 次

I . 総括研究報告	
神経変性疾患領域における基盤的調査研究に関する研究	研究代表者 中島健二----- 1
(資料) 1 . 令和元年7月19日 ワークショップ (WS) プログラム	----- 9
1-1. WS講演1) 神経難病とガイドライン：稀少性疾患の診療ガイドライン作成	----- 1 0
小島原 典子	----- 1 0
1-2. WS講演2) 神経生理検査：筋超音波検査、経頭蓋磁気刺激検査	--- 1 1
桑原 聡	----- 1 1
1-3. WS講演3) MDS-UPDRSとUDysRS日本語版の作成を通して学んだこと	-- 1 2
武田篤	----- 1 2
1-4. WS講演4) PSP診断基準，臨床試験の状況	----- 1 3
下畑享良	----- 1 3
1-5. WS講演5) 神経変性疾患の頭部MRIの最近の話題と課題	----- 1 4
徳丸阿耶	----- 1 4
1-6. WS講演6) 脊髄空洞症に関する最近の話題	----- 1 6
矢部一郎	----- 1 6
1-7. WS講演7) 本態性振戦の検討	----- 1 9
古和久典	----- 1 9
2 .2019年12月13-14日 班会議プログラム	----- 2 0
3 .研究班ホームページ ( <a href="http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/index.html">http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/index.html</a> )	----- 2 5
4 .「脊髄性筋萎縮症」診断基準(案)	----- 2 6
5 .「脊髄性筋萎縮症」診療ガイドライン：目次	----- 2 9
6 .進行性核上性麻痺診療ガイドライン2020：序文(案)	----- 3 1
7 .ハンチントン病の診断，治療，療養の手引き - 目次	----- 3 5
8 .紀伊半島南部に多発するALSとALS-parkinsonism dementia complex に関する診療 マニュアル	----- 3 9
II . 分担研究報告	
1. 家族性ALSの臨床像と遺伝学的背景の解析	----- 4 0
青木 正志	----- 4 0
2. 筋萎縮性側索硬化症における上位運動ニューロン障害の検出：閾値追跡頭蓋2連発磁気刺激 検査	----- 4 4
桑原 聡	----- 4 4
3 .多施設共同前向きコホートでみたALS患者に対する気管切開下陽圧換気療法の予後	- 4 7
祖父江 元	----- 4 7
4 . ALS の意味記憶障害と神経ネットワーク変化-熟字訓を用いて	----- 5 2
祖父江 元	----- 5 2
5 . 神経変性班によるパーキンソン病の診断基準の改訂についての検討	----- 5 5
高橋 良輔	----- 5 5
6 . KIF5A変異をもつALS患者の臨床遺伝学的検討	----- 5 7
辻 省次	----- 5 7
7 .シヌクレイノパチー剖検脳における シヌクレインオリゴマー分布の解明	----- 5 8
戸田 達史	----- 5 8
8 . AMED研究班と共同で運用しているCharcot-Marie-Tooth患者レジストリー (CMTPR)か らみえてくるもの	----- 6 0
中川 正法	----- 6 0
9 .ハンチントン病，遺伝性ジストニアなど変性疾患に関する研究	----- 6 3
長谷川 一子	----- 6 3

1 0. PSP, CBDの疫学・患者調査及び研究基盤構築 池内 健	-----	6 6
1 1. 大脳皮質基底核症候群を呈した大脳皮質基底核変性症および進行性核上性麻痺剖検例における臨床像の比較検討～多施設共同研究（Japanese validation study of corticobasal degeneration : J-VAC study） 饗場 郁子	-----	6 8
1 2. 孤発性筋萎縮性側索硬化症の遺伝的背景に関する研究 小野寺 理	-----	7 2
1 3. 大量メチルコバラミン筋注によるALSの治療薬開発研究 梶 龍兒	-----	7 5
1 4. 難病相談ガイドブック第3版 難病医療コーディネーター事例集の作成 吉良 潤一	-----	7 7
1 5. 紀伊 ALS/PDC 臨床情報の収集と自然史の解明 小久保 康昌	-----	8 0
1 6. 脊髄性筋萎縮症の疫学的検討 斎藤 加代子	-----	8 4
1 7. 脊髄性筋萎縮症における患者レジストリ と臨床実態 斎藤 加代子	-----	8 8
1 8. キアリ奇形1型手術例における術後増悪についての考察と脊髄空洞症素因遺伝子解析研究の進捗- 矢部 一郎	-----	9 1
1 9. 神経有棘赤血球症に関する研究 中村 雅之	-----	9 5
2 0. 神経変性疾患のリハビリテーション治療：HALの活用に関する研究 ALS,SBMA,SMA,CMTにおけるHAL医療用下肢タイプの長期使用効果についての研究 中島 孝	-----	9 8
2 1. 脊髄髄膜瘤に関するアンケート調査 野中 雄一郎	-----	1 0 1
2 2. パーキンソン病治療の費用対効果算出のための日本語版EQ5D-5Lを用いたQOLと重症度の関連の研究 服部 信孝	-----	1 0 2
2 3. 特発性基底核石灰化症( IBGC)に関する研究 診療ガイドラインの作成に向けて-- 保住 功	-----	1 0 6
2 4. 医療技術評価の例としての「脊髄性筋萎縮症の治療のためのヌシネルセン委員会文書」和訳 小島原 典子	-----	1 0 9
2 4( 附)医療技術評価：脊髄性筋萎縮症の治療のためのヌシネルセン[ID1069]委員会文書和訳 小島原 典子	-----	1 1 0
2 5. パーキンソン病等治験推進システム( Team JParis )のデータベースを活用した服薬調査 西川 典子	-----	1 2 7
2 6. 神経変性疾患の神経病理に基づく疫学研究（疫学神経病理） 村山 繁雄	-----	1 2 9

27. PLS型症例の臨床像: JaCALS登録例を中心に 森田 光哉	----- 130
28. 大脳皮質基底核変性症剖検例の病理診断の検証 ~多施設共同研究 (J-VAC study) ~ 吉田 眞理	----- 132
29. 筋萎縮性側索硬化症(ALS)の認知機能の評価スケール日本語版Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen(ECAS)のバリデーション	----- 134
渡辺 保裕	
30. パーキンソン病における認知症の発症に関連する因子の検討	----- 138
望月 秀樹	
31. CBD mimicsの検討, MDS進行性核上性麻痺診断基準(MDS PSP diagnostic criteria) 日本語版の作成	----- 140
下畑 享良	
32. 脊髄髄膜瘤の診療ガイドライン策定	----- 141
桒中 正博	
33. 本態性振戦(重症)に関する研究	----- 142
古和 久典	
34. Perry症候群の検討	----- 143
坪井 義夫	
35. パーキンソン病と進行性核上性麻痺の認知機能障害及び臨床像の解析	----- 146
武田 篤	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 148