

# 目 次

## I. 総括研究報告

多系統蛋白質症(MSP)患者の全国実態調査と診療体制構築に関する研究 …… 1

山下 賢

熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学講座

(資料1) MSP 診断基準

(資料2) 一次調査アンケート項目

(資料3) 二次調査アンケート項目

## II. 分担研究報告

1. オートファジー促進薬を用いた多系統蛋白質症治療効果の検証 …… 17

山下 賢

熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学講座

2. *HNRNPA1* 変異を伴う多系統蛋白質症 (MSP3 型) 新規家系の同定 …… 22

青木 正志

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野

3. *VCP* 遺伝子変異陽性 5 家系の遺伝子型と臨床像について …… 27

勝野 雅央

名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学

4. *VCP* 遺伝子変異症例の臨床的特徴の検討 …… 31

高橋 祐二

国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科

5. 骨パジェット病患者でリセドロネート治療開始以降の

長期臨床像の縦断的把握 …… 33

橋本 淳

独立行政法人国立病院機構大阪南医療センター

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 …… 34