

## I. 総括研究報告

神経変性疾患領域の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) 資料 1. 令和 2 年度班会議 (令和 2 年 12 月 11 日-12 日 班会議プログラム)	-----	10
資料 2. 研究班ホームページ ( <a href="http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/">http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/</a> )	-----	14
資料 3. 指定難病「脊髄性筋萎縮症」診断基準 (案)	-----	15
資料 4. 小児慢性特定疾病「脊髄性筋萎縮症」診断基準 (案)	-----	17
資料 5. 進行性核上性麻痺 (PSP) 診療ガイドライン 2020	-----	18
資料 6. Huntington 病の診断、治療、療養の手引き	-----	19
資料 7. 脳内石灰化症診療の手引き 2021	-----	20

## II. 分担研究報告

1. 本邦家族性 ALS の臨床像と遺伝学的背景	-----	21
青木 正志		
2. ALS の新たな診断基準：Gold Coast 基準	-----	27
桑原 聡		
3. JaCALS および FTL D-J の現状と今後の展望について	-----	30
祖父江 元		
4. パーキンソン病の新しい診断基準作成へ向けて：改訂についての検討	-----	33
高橋 良輔		
5. 日本人 SALS における <i>NEK1</i> の LoF 変異の関連解析	-----	36
辻 省次		
6. GWAS によるゾニサミド反応性のファーマコジェノミクス	-----	37
戸田 達史		
7. ハンチントン病, NBIA, 遺伝子診断などに関する研究	-----	39
長谷川 一子		
8. 移行：Transition 医療～現場から～	-----	42
長谷川 一子		
9. 遺伝子に関する問題を考える	-----	45
長谷川 一子		
10. 大脳皮質基底核変性症における臨床像および臨床診断基準の検証～多施設共同研究～ Japanese validation study of corticobasal degeneration (J-VAC study)	-----	49
饗場 郁子		
11. PSP, CBD の疫学・患者調査及び研究基盤構築	-----	54
池内 健		

1 2. 「筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者を対象とした Bosutinib 第1相試験 iPSC-based Drug Repurposing for ALS Medicine (iDReAM) study」	-----56
和泉 唯信	
1 3. 「筋萎縮性側索硬化症 (ALS) 患者に対する外科手術」	-----58
和泉 唯信	
1 4. 孤発性 ALS における認知症発症リスクとしての <i>APOE2</i>	-----59
小野寺 理	
1 5. 「大量メチルコバラミン筋注による ALS の治療薬開発研究」	-----62
梶 龍児	
1 6. Japan Dystonia Consortium の構築	-----64
梶 龍児	
1 7. 難病コーディネーターの資格化に向けたアンケート調査結果	-----66
吉良 潤一	
1 8. 紀伊 ALS/PDC レジストリ構築と自然史の解析	-----69
小久保 康昌	
1 9. 希少疾患における診療ガイドライン作成支援に関する研究	-----72
小島原 典子	
2 0. 脊髄性筋萎縮症の疫学的検討 (その 2) : 臨床実態の報告	-----73
齋藤 加代子	
2 1. 大脳皮質基底核変性症剖検例における臨床像の解明および臨床診断基準の妥当性検証~多施設共同研究~ Japanese validation study of consensus criteria for the diagnosis of corticobasal degeneration ~multicenter study~ (J-VAC study) CBD mimics の検討	-----76
下畑 享良	
2 2. パーキンソン病運動症状発症前 biomarker の特定に向けた RBD 前向きコホート研究 : J-PPMI	-----77
高橋 祐二	
2 3. パーキンソン病および関連疾患における前駆症状について	-----79
武田 篤	
2 4. Perry 症候群の検討	-----81
坪井 義夫	
2 5. 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(進捗)	-----83
中島 孝	
2 6. 神経有棘赤血球症に関する研究	-----86
中村 雅之	
2 7. Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) に関する検討	-----89
能登 祐一	
2 8. 脊髄髄膜瘤患者における小児成人期移行期医療	-----91

野中 雄一郎	
29. 脊髄髄膜瘤の全ゲノム解析	-----93
埜中 正博	
30. パーキンソン病における3次元遠隔医療システムの開発	-----95
服部 信孝	
31. 筋萎縮性側索硬化症(ALS)および進行性核上性麻痺(PSP)の病型分類の確立	-----98
花島 律子	
32. 特発性基底核石灰化症	-----100
保住 功	
33. パーキンソン病の臨床研究	-----102
望月 秀樹	
34. 原発性側索硬化症の臨床評価尺度 Primary Lateral Sclerosis Functional Rating Scale (PLSFRS)の邦訳と信頼性評価に関する研究	-----104
森田 光哉	
35. 小児期発症脊髄空洞症における移行期医療の実態調査	-----106
矢部 一郎	
36. 成人発症の遺伝性神経・筋疾患の発症前診断に関する全国調査に関する研究	-----108
矢部 一郎	
37. 本態性振戦(重症)に関する研究	-----109
古和 久典	
38. 淡蒼球・黒質・視床下核の変性を伴う筋萎縮性側索硬化症の臨床病理学的検討	-----110
柿田 明美	
39. 横隔神経の病理学的検討	-----112
齊藤 祐子	
40. 大脳皮質基底核変性症剖検例の病理診断の最終報告～多施設共同研究(J-VAC study)～	---114
岩崎 靖	
III. 研究成果の一覧表	-----116