

# 目 次

## I. 総合研究報告

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 脳神経内科学講座

(資料1) 令和2年度 総括研究報告書 …… 12

(資料2) 令和3年度 総括研究報告書 …… 20

## II. 分担研究報告

1. *HNRNPA1* 変異による多系統蛋白質症 (MSP3型) 新規家系の発見と

MSP3型における純粋封入体ミオパチーの病態解明 …… 26

青木 正志

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野

2. *VCP* 遺伝子変異陽性 MSP の遺伝子型と臨床像について …… 35

勝野 雅央

名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学

3. MSP における筋萎縮性側索硬化症・前頭側頭型認知症の臨床的特徴の分析と

「MSP 診療の手引き」の作成 …… 40

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

4. 骨パジェット病患者でリセドロネート治療の安全性と

治療効果の評価と文献レビューからみた多系統蛋白質症・

骨パジェット病診療の留意点 …… 42

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 …… 44