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3年度班会議(令和3年12月3日-4日)プログラム	-----	13
資料 2. 令和3年度ワークショップ(令和3年7月9日)プログラム	-----	15
資料 3. 研究班ホームページ (http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/)	-----	16
(「大脳皮質基底核症候群(PSP)診療マニュアル2022.」掲載情報紹介)		
資料 4. 日本神経学会:診断基準等の学会承認	-----	17
資料 5. 指定難病「神経変性疾患」:修正された診断基準・重症度	-----	19
資料 6. レジストリ、コホート研究の進捗状況	-----	32
資料 7. 診療ガイドラインの作成状況	-----	32

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	-----	33
青木 正志		
2. 筋萎縮性側索硬化症における上位運動ニューロン徴候と運動野興奮性増大	-----	39
桑原 聡		
3. JaCALSの現状と今後の展開について	-----	42
祖父江 元		
4. 4リポートタウオパチー、筋萎縮性側索硬化症、前頭側頭葉変性症におけるTDP-43病理を介した共通病態の解明	-----	46
祖父江 元		
5. 「パーキンソン病の療養の手引き」の改訂について	-----	48
高橋 良輔		
6. 神経変性疾患の網羅的ゲノムシーケンス解析に関する研究	-----	51
辻 省次		
7. 脳内鉄沈着を伴う神経変性症(NBIA)の検討、PDの検討、不随意運動グループ統括に関する研究	-----	53
戸田 達史		
8. JALPACレジストリ研究で診断し得たBSN遺伝子変異剖検例に関する研究	-----	54
長谷川 一子		
9. ハンチントン病、遺伝性ジストニア、NBIAなどに関する研究	-----	57
長谷川 一子		
10. 移行医療に関する進捗状況	-----	61
長谷川 一子		
11. 大脳皮質基底核変性症におけるCBD pathologyを示唆する所見およびCBD臨床診断基準の検証 ～ Japanese validation study of corticobasal degeneration (J-VAC study)	-----	65

饗場 郁子

1 2. 進行性核上性麻痺, 大脳皮質基底核変性症の疫学・患者調査及び研究基盤構築	69
池内 健	
1 3. ALS 患者、家族への病状説明に関する調査結果	72
和泉 唯信	
1 4. EPI-589 の筋萎縮性側索硬化症を対象とした探索的医師主導試験について	73
和泉 唯信	
1 5. ジストニアと進行性核上性麻痺	74
和泉 唯信	
1 6. ALS の早期診断への発症部位, 初診標榜科の影響に関する研究	75
小野寺 理	
1 7. 大量メチルコバラミン筋注による ALS の治療薬開発研究	78
梶 龍児	
1 8. Japan Dystonia Consortium について	80
梶 龍児	
1 9. 難病医療ネットワーク事業 (難病医療提供体制整備事業) の実態～都道府県アンケートより 5 年後の追跡調査～	81
磯部 紀子	
2 0. 紀伊 ALS/PDC レジストリ構築と自然史の解析	86
小久保 康昌	
2 1. NDB サンプリングデータを用いたパーキンソン病治療の解析	89
小島原 典子	
2 2. 脊髄性筋萎縮症の治療における有効性評価の検討	94
齋藤 加代子	
2 3. 大脳皮質基底核症候群 (CBS) における 4R-tauopathy を示唆する所見および 4R-tauopathy の診断基準の検証に関する研究	97
下畑 享良	
2 4. 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	98
高橋 祐二	
2 5. 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	99
武田 篤	
2 6. Perry 症候群の検討	101
坪井 義夫	
2 7. 緩徐進行性神経筋疾患における装着型サイボーグ HAL を使ったサイバニクス治療による歩行機能の改善について: 有効性と安全性に関する多施設共同無作為化対照クロスオーバー試験 (NCY-3001) 結果の紹介及び長期効果と安全性についての考え方	104
中島 孝	
2 8. 神経有棘赤血球症に関する研究	107

中村 雅之	
29. Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) に関する検討	110
能登 祐一	
30. 脊髄髄膜瘤患者における小児成人期移行期医療	111
野中 雄一郎	
31. 脊髄髄膜瘤のレセプトデーからみた移行期医療の問題	112
埜中 正博	
32. パーキンソン病の3次元遠隔医療システムを構築する	113
服部 信孝	
33. 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	116
花島 律子	
34. 特発性基底核石灰化症 (IBGC)	119
保住 功	
35. パーキンソン病の臨床研究	121
望月 秀樹	
36. 指定難病に認定された PLS 症例の解析	123
森田 光哉	
37. レセプトデータを用いた脊髄空洞症における移行期医療の実態調査	125
矢部 一郎	
38. 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	129
矢部 一郎	
39. 本態性振戦 (重症) に関する研究	131
古和 久典	
40. 進行性核上性麻痺に対する短期集中リハビリテーション効果の検討	132
古和 久典	
41. 若年性パーキンソニズム: PRKN 変異剖検例の分子遺伝学と神経病理学的解析	133
柿田 明美	
42. ¹²³ I-MIBG 心筋シンチグラフィの診断能実証研究	135
齊藤 祐子	
43. 進行性核上性麻痺 (PSP) の皮質病変	137
岩崎 靖	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	143