

目 次

I. 総括研究報告

神経変性疾患領域の基盤的調査研究 研究代表者 中島健二	-----	1
-----------------------------	-------	---

【資料】

資料1. 令和4年度班会議（令和4年12月2日-3日）プログラム	-----	15
資料2. 令和4年度ワークショップ（令和4年7月3日）プログラム	-----	17
資料3. 研究班ホームページ（ http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/ ）	-----	18
資料4. 脊髄性筋萎縮症（SMA）診療の手引き（2022年10月31日発行）	-----	19
資料5. パーキンソン病の療養の手引き（2016年改訂版の追補版：2023年2月発行）	-----	20
資料6. 大脳皮質基底核変性症（CBD）の臨床診断基準（案）	-----	21
資料7. 特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引き2023 + 日本神経学会回答	-----	22
資料8. レジストリ、コホート研究の進捗状況	-----	23
資料9. 診療ガイドライン、マニュアル、手引きの作成状況	-----	24

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	-----	25
青木 正志		
2. 筋萎縮性側索硬化症の超早期診断への試み	-----	32
桑原 聡		
3. JaCALSを基盤とした研究開発	-----	35
祖父江 元		
4. 「パーキンソン病の療養の手引き（H28年度発行）追補版」の作成	-----	38
高橋 良輔		
5. 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	-----	41
辻 省次		
6. パーキンソン病における α シヌクレインオリゴマーの脳内分布と認知機能障害への影響	-----	44
戸田 達史		
7. ハンチントン病, 遺伝性ジストニア, NBIAなどに関する研究	-----	46
長谷川 一子		
8. 大脳皮質基底核症候群における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)	-----	51
饗場 郁子		
9. 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	-----	57
池内 健		
10. 筋超音波検査の線維束性収縮に基づく筋萎縮性側索硬化症の早期診断マーカー	-----	60
和泉 唯信		
11. 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	-----	62
和泉 唯信		
12. 筋萎縮性側索硬化症の筋病理所見の新しい展開	-----	64
和泉 唯信		

13. ジストニアにおける白質微細構造ネットワーク	67
和泉 唯信	
14. 発症部位および初診科がALSの確定診断までの時間に与える影響(続報)	69
小野寺 理	
15. 「大量メチルコバラミン筋注によるALSの治療薬開発研究」	72
梶 龍児	
16. Japan Dystonia Consortiumの構築	74
梶 龍児	
17. 難病診療連携コーディネーターの勤務実態調査	76
磯部 紀子	
18. 紀伊 ALS/PDC レジストリ構築と自然史の解析	82
小久保 康昌	
19. 希少疾患における診療ガイドラインの作成方法	86
小島原 典子	
20. 脊髄性筋萎縮症におけるバイオマーカー開発	87
齋藤 加代子	
21. 大脳皮質基底核症候群の背景病理を示唆する臨床所見の同定	89
下畑 享良	
22. 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	91
高橋 祐二	
23. 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	93
武田 篤	
24. Perry症候群の検討	95
坪井 義夫	
25. HALの標準的長期使用法確立のための多施設共同観察研究・実態調査(JMA-IIA00433)に おける部分解析	97
中島 孝	
26. 神経有棘赤血球症に関する研究	102
中村 雅之	
27. Charcot-Marie-Tooth病 (CMT) における患者レジストリの促進・管理、バイオマーカー探 索、家庭用筋電気刺激 (EMS) 運動機器の有用性の検討	105
能登 祐一	
28. 脊髄髄膜瘤患者の小児成人期移行期医療に関する検討	107
野中 雄一郎	
29. 脊髄髄膜瘤のレセプトデータからみた移行期医療の問題	109
埜中 正博	
30. パーキンソン病の3次元遠隔医療システムを構築する	111
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	114
花島 律子	

32. 特発性基底核石灰化症(IBGC) -----	116
保住 功	
33. パーキンソン病の臨床研究 -----	119
望月 秀樹	
34. 原発性側索硬化症 -診断基準・重症度・臨床調査個人票の改訂について- -----	121
森田 光哉	
35. レセプトデータを用いた脊髄空洞症と難治性神経疾患の移行期医療の実態比較 -----	123
矢部 一郎	
36. 本態性振戦（重症）に関する研究 -----	129
古和 久典	
37. 大脳皮質基底核変性症におけるTDP-43病理像：神経変性との分布の相関性についての検討 -	131
柿田 明美	
38. 純粋自律神経不全症（PAF）の神経病理学的検討 -----	134
齊藤 祐子	
39. Globular glial tauopathy (GGT)の臨床病理学的スペクトラム -----	136
岩崎 靖	
40. 球脊髄性筋萎縮症の早期病態解明と治療法開発 -----	142
勝野 雅央	
41. Vici症候群の診断基準の策定と疫学調査 -----	146
齋藤 伸治	
42. NBIA、オートファジー関連神経変性疾患の診療診断支援、レジストリ拡充、移行期医療 体制整備 -----	148
村松 一洋	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	150