

資料8. レジストリ・コホート研究の進捗状況

	プロジェクト名、() に状況を示す	検討状況 (収集症例数)	目標例数
SBMA (祖父江、勝野)	(①製販版後調査研究)	リュープロレリン有効性の長期効果の検討	
SBMA (勝野)	(②治療前からの追跡: AMED研究班と連携)	リュープロレリン投与前後の運動機能低下速度の検討	300例
ALS (祖父江)	JaCALS	孤発性ALS例を収集 (ALS 2,235例)	2,100例
FALS (青木)	(本邦家族性ALS例を収集)	161家系収集	10家系/年
SMA (斎藤加代子)	SMARTコンソーシアム	294例	300例
(勝野)	jREACT-SMA (成人SMAを収集)	収集中 (遺伝学的背景、ADL、運動機能などを解析予定)	100例
PLS (森田)	(検討中)	国際的レジストリ構築に向けての体制整備を検討	
PSP (池内)	JALPAC	ベースラインとしてPSP 217例	250例
PD (高橋祐二、服部)	J-PPMIなど、目的別に複数構築	J-PPMI (104例で開始し、24例中止、18例シヌクレイノパ	
CBD (池内)	JALPAC研究にて実施	ベースラインとしてCBD/CBS 82例	80例
HD (長谷川)	ハンチントン病患者レジストリ	難病プラットフォームにて収集予定	50例
NA (中村)	分子的診断確定例を収集	日本人有棘赤血球舞踏病患者39例	30例
CMT (能登)	CMTPR	485例を収集 (年間目標症例数30例)	500例
IBGC (保住)	(収集進行中)	家族例42家系、孤発例144症例、患者総数220例を超えた	300例
脊髄空洞症 (矢部)	(立ち上げを検討中)		
脊髄髄膜瘤 (埜中)	(ゲノムDNAも収集中)	(脊髄髄膜瘤30家族を含む二分脊椎症81家族)	100家系
遺伝性ジストニア (和泉)	Japan Dystonia Consortium	1,700例	1,220例
NBIA (戸田、長谷川)	(難病プラットフォームにて収集予定)		
Vici症候群 (齋藤伸治、村松)	検討を開始		
Perry病 (坪井)	(立ち上げを検討中)		
FTLD (祖父江)	FTLD-J (脳神経内科・精神科が参加)	(FTLD: 212例)	200例
ET (古和)	(立ち上げを検討中)		
紀伊ALS/PDC (小久保)	ALS/PDCレジストリ	過去例240例、現在例56例	計300例
HAL・複合療法 (中島孝)	(HALの標準的長期使用法確立)	SMA: 11例、SBMA: 25例、ALS: 7例、CMT: 5例	

(神経変性班全体として難病プラットフォームに参加)