

## 目次

## I. 総合研究報告

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】

1.診療ガイドライン（GL）、マニュアル、手引きの作成状況	16
2.各疾患の診療ガイドライン（GL）・手引き・マニュアル	
a) 脊髄性筋萎縮症（SMA）診療の手引き（令和4年（2022年）10月31日発行）	17
b) 進行性核上性麻痺（PSP）診療ガイドライン2020作成委員会：進行性核上性麻痺（PSP）診療ガイドライン2020. 神経治療学, 37(3)：435-493, 2020.	18
c) 大脳皮質基底核症候群（CBD）診療マニュアル2022作成委員会：大脳皮質基底核症候群（PSP）診療マニュアル2022. ( <a href="http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/pdf/files/716880CBD_20220328.pdf">http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/pdf/files/716880CBD_20220328.pdf</a> )	19
d) Huntington 病の診断, 治療, 療養の手引きガイドライン作成委員会：Huntington 病の診断, 治療, 療養の手引き. 神経治療学, 37(1)：61-104, 2020.	20
e-1) 脳内石灰化症：診療の手引き2021	21
e-2) 特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引き 2023	22
3.パーキンソン病の療養の手引き（2016年改訂版の追補版：令和5年（2023年）2月発行）	23
4.指定難病診断基準・重症度について修正後に学会承認を受けて意見を提出して検討した神経変性疾患（令和3年度：2021年度）	24
5.大脳皮質基底核変性症（CBD）の臨床診断基準（案）：令和4年度（2022年度）報告	37
6.レジストリ、コホート研究の進捗状況	38
7.研究班Hp ( <a href="http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/">http://plaza.umin.ac.jp/neuro2/</a> )	39
8.班会議プログラム	
a) 令和2年度班会議	40
b) 令和3年度班会議	44
c) 令和4年度班会議	46
9.ワークショッププログラム	
a) 令和3年度ワークショッププログラム	48
b) 令和4年度ワークショッププログラム	49
10.令和3年度ワークショップ講演報告書	
a) 曾根淳：神経変性疾患に関連する疾患の話題：核内封入体病	51
b) 森田光哉：PLS診療の話題と課題	53
c) 難波栄二：我が国における遺伝子診断検査の現状と課題	55
d) 勝野雅央、佐橋健太郎：多施設共同レジストリによる脊髄性筋萎縮症成人例の長期フォローアップ研究（jREACT-SMA）	60
e) 矢部一郎：成人期発症遺伝性神経・筋疾患における未発症遺伝子診断の現状と今後の課題後の課題	62
f) 齋藤有紀子：遺伝子診断検査における倫理的・法的配慮—日本における出生前・着床前検査の議論の歴史からみえること	64
g) 長谷川一子：対象疾患の拡大を目前とした着床前診断（PGT-M）に於いて脳神経内科医が求められる対応とその課題	67

## 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 -----	72
青木 正志	
2. 筋萎縮性側索硬化症診断における閾値追跡法経頭蓋磁気刺激検査の有用性を検討するための 基盤的データ構築 -----	87
桑原 聡	
3. ALSとFTLDレジストリの構築と解析 -----	92
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 -----	97
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 -----	100
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およびパーキンソン病における $\alpha$ 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と脳内鉄蓄積を伴う神経変性症 (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 -----	103
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 -----	107
長谷川 一子	
8. 大脳皮質基底核変性症の臨床病理学的検討および臨床診断基準の作成・検証 ～Japanese validation study of corticobasal degeneration (J-VAC study) -----	113
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、ガイドライン作成、レジストリ構築 -----	124
池内 健	
10. 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 -----	127
和泉 唯信	
11. ジストニアにおける白質微細構造ネットワーク -----	129
和泉 唯信	
12. ALSの症候、早期診断に関わる因子の解析 -----	131
小野寺 理	
13. 「大量メチルコバラミン筋注によるALSの治療薬開発研究」 -----	135
梶 龍児	
14. Japan Dystonia Consortiumの構築 -----	137
梶 龍児	
15. 難病ネットワークの検討 -----	139
磯部 紀子	
16. 紀伊 ALS/PDC レジストリ構築と自然史の解析 -----	148
小久保 康昌	
17. 希少疾患における診療ガイドラインの作成方法 -----	153
小島原 典子	
18. 脊髄性筋萎縮症の治療における有効性評価の検討 -----	154
齋藤 加代子	
19. 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 -----	158
下畑 享良	

20.	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 -----	161
	高橋 祐二	
21.	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 -----	163
	武田 篤	
22.	Perry症候群の検討 -----	165
	坪井 義夫	
23.	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）の 構築と解析の進捗 -----	167
	中島 孝	
24.	神経有棘赤血球症に関する研究 -----	174
	中村 雅之	
25.	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 -----	177
	能登 祐一	
26.	脊髄髄膜瘤患者の小児成人期移行期医療に関する検討 -----	179
	野中 雄一郎	
27.	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 -----	182
	埜中 正博	
28.	パーキンソン病の3次元遠隔医療システムを構築する -----	184
	服部 信孝	
29.	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 -----	187
	花島 律子	
30.	特発性基底核石灰化症(IBGC) -----	190
	保住 功	
31.	パーキンソン病の臨床研究 -----	194
	望月 秀樹	
32.	原発性側索硬化症に関する研究 -----	196
	森田 光哉	
33.	1)脊髄空洞症における移行期医療の実態調査 2)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 -----	198
	矢部 一郎	
34.	本態性振戦（重症）に関する研究 -----	207
	古和 久典	
35.	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 -----	209
	古和 久典	
36.	神経変性疾患の病理学的解析：（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） -----	211
	柿田 明美	
37.	レビー小体病を中心とした変性疾患の臨床病理連関の研究 -----	214
	齊藤 祐子	
38.	4リピートタウオバチーの臨床病理学的研究 -----	217
	岩崎 靖	
39.	球脊髄性筋萎縮症の早期病態解明と治療法開発 -----	223
	勝野 雅央	

40. Vici症候群の診断基準の策定と疫学調査	227
齋藤 伸治	
41. 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	229
村松 一洋	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	231