

I. 総括研究報告

神経変性疾患領域における難病の医療水準の向上や患者のQOL向上に資 する研究	戸田達史		1
---	------	-------	---

II. 分担研究報告

1	ALSの新規原因遺伝子 <i>SPTLC2</i> の同定と脂質代謝異常	戸田達史		9
2	本邦の家族性ALSの臨床像と遺伝学的背景	青木正志		11
3	末梢運動神経および運動野興奮性増大が筋萎縮性側索硬化症生命予後に 与える影響	桑原聡		15
4		祖父江元		19
5	パーキンソン病の治療選択についての患者意識調査	高橋良輔		22
6	網羅的ゲノム配列解析を用いた遺伝性神経筋変性疾患の診断における 検索対象遺伝子の積極的な拡大の意義に関する検討	辻省次		24
7	ハンチントン病, 遺伝性ジストニア, 脳内鉄沈着神経変性症: NBIAなど に関する研究	長谷川一子		25
8	進行性核上性麻痺における音声障害の特徴〜パーキンソン病との比較検 討〜	饗場郁子		31
9	神経変性タウオパチーにおける脳脊髄液バイオマーカー解析	池内健		35
10	ALSに対する治療薬の臨床評価ガイドラインの作成	和泉唯信		38
11	ALSに対する頸椎手術の予後への影響	小野寺理		39
12	日本人ジストニアコホートの遺伝的・臨床的特徴	梶龍兒		43
13	福岡県における医療従事者の福岡県難病ネットワーク利用実態調査	磯部紀子		45
14	ALS/PDCの臨床像に関する検討 ① 伊 伊ALSと類似疾患との異同につい て	小久保康昌		49
15	希少疾患の診療ガイドラインの質評価に関する研究	小島原典子		54
16	脊髄性筋萎縮症の疫学・患者登録およびバイオマーカーの開発研究	齋藤加代子		59
17	進行性核上性麻痺の患者に併存する神経疾患についての検討	下畑 享良		62
18	パーキンソン病に関するJ-PPMI研究	高橋祐二		64
19	パーキンソン病における症状の出現順序に関する検討	武田篤		66
20	Perry病 (Perry症候群) の検討	坪井義夫		68
21	神経変性疾患 (SBMA, SMA, CMT, ALSなど) におけるHAL医療用下肢 タイプによる治療の長期データベース研究について	中島孝		70
22	神経有棘赤血球症に関する研究	中村雅之		74
23	神経変性疾患領域における基盤的調査研究	能登祐一		78
24	脊髄髄膜瘤患者の移行期医療の実態調査	埜中正博		80
25	パーキンソン病患者の瞬目情報から運動症状スコアを推測する	服部信孝		82
26		花島律子		85
27	特発性基底核石灰化症の国際合同会議の報告と本邦での診療ガイドライ ンの作成に向けて	保住功		90

28	日本人パーキンソン病患者におけるMRガイド下集束超音波治療による 視床下核凝固術の治療成績	望月秀樹		93
29	有痛性筋痙攣を有する筋萎縮性側索硬化症患者を対象とした日本語版 Columbia Muscle Cramp Scale (CMCS)の信頼性・妥当性に関する研究	森田光哉		95
30	本邦における成人発症の遺伝性神経・筋疾患の発症前検査に関する手引 きとその作成経緯	矢部一郎		98
31	進行性核上性麻痺に対するリハビリテーションの有用性に関する検討	古和久典		100
32	MFN2遺伝子変異を有するCMT2A2：2剖検例の臨床病理学的特徴	柿田明美		102
33	前頭側頭型変性症の新しい展開	齊藤祐子		105
34	神経変性疾患患者の剖検脳脊髄組織を活用した神経変性疾患の病態研究 デザインの模索	岩崎靖		107
35	自然言語処理を用いた成人脊髄性筋萎縮症患者の主観的コメントの感情 解析	勝野雅央		110
36	Vici症候群の診療指針作成および疾患レジストリー研究	齋藤伸治		112
37	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	村松一洋		114