## 目 次

Ι.	総括研究報告 運動失調症の医療水準、患者QOLの向上に資する研究班・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	• 1
II.	分担研究報告 1)ポリグルタミン病に対する蛋白質凝集阻害薬の第Ⅱ相試験 2)機械学習法を用いたポリグルタミン病発症予測・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	13
	Sez6l2抗体を中心とした自己免疫性小脳失調症に関する研究 多系統萎縮症の新診断基準 MDS criteriaについての検討・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	15
	CANVAS 一家系の臨床遺伝学的解析析・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	18
	診断基準を満たさない初期のMSA-Cを疑うために有用な画像特徴の検討・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	24
	純粋小脳型脊髄小脳失調症の遺伝子解析と自然歴解析・・・・・・・・・・・・・・ 石川 欽也	26
	多系統萎縮症の病名告知における困難~医師対象の大規模オンラインアンケート調査研究~ 桑原 聡	29
	運動失調症の患者レジストリJ-CATの運用と活用・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	30
	同一家系内に多系統萎縮症とパーキンソン病を認める家系の臨床的、遺伝的特徴の検討···· 戸田 達史	32
	CANVASの病理学的検討・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	33
	多系統萎縮症の早期診断と突然死の予測システム開発・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	36
	脊髄小脳変性症患者に対するHAL®腰タイプを用いた在宅運動療法に関する研究・・・・・・・・ 勝野 雅央	38
	小脳性運動失調症における自己免疫病態の解明と治療法の確立・・・・・・・・・・・・ 下畑 享良	40
	特発性小脳失調症の自然歴の解明に関する研究・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	41
	CACNA1G変異がシナプス可塑性に及ぼす影響の検討・・・・・・・・・・・・・・ 丸山 博文	42
	運動失調症の医療水準,患者QOLの向上に資する研究班・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	43
	SUDOSCANを用いた多系統萎縮症の発汗機能評価・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	44

重度の低リン血症をきたし、リン補充に反応を示した常染色体潜性脊髄小脳失調症9型に ついての症例報告RFC1反復配列伸長を伴うataxic neuropathyの臨床像・・・・・・・・・ 45 和泉 唯信
小脳失調を含めた遺伝性神経疾患におけるRFC1遺伝子解析 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・
運動失調症の医療基盤に関する調査研究・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・
特定疾患治療研究事業により登録された運動失調症の症例解析について······· 49 金谷 泰宏
小児期発症小脳性運動失調症の臨床的・遺伝的解析および脳画像学的研究・・・・・・ 53 佐々木 征行
脳表へモシデリン沈着症の診断基準の構築の実態調査······54 高尾 昌樹
脊髄小脳変性症に対する短期集中リハビリテーション治療の病型別効果に関する調査研究・ 56 宮井 一郎
運動失調症のバイオマーカーの開発・・・・・・・・・・・・ 58 永井 義隆
III. 研究成果の刊行に関する一覧表・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・