



図1 累積登録件数

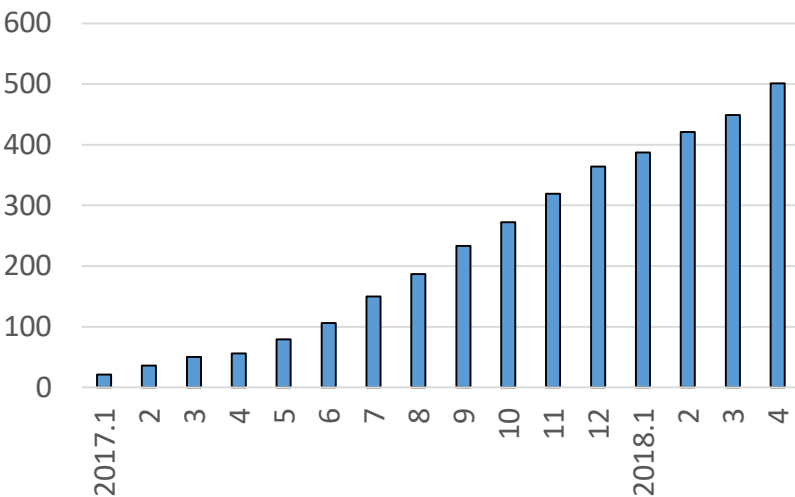


図3 遺伝子検査結果

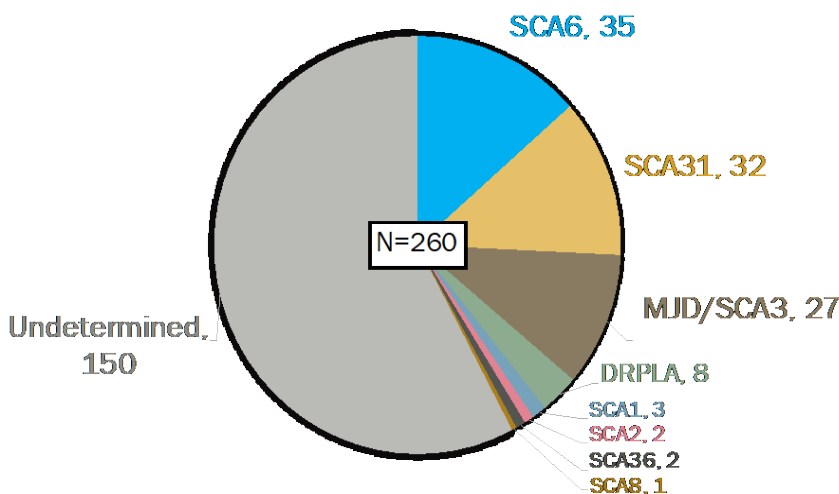
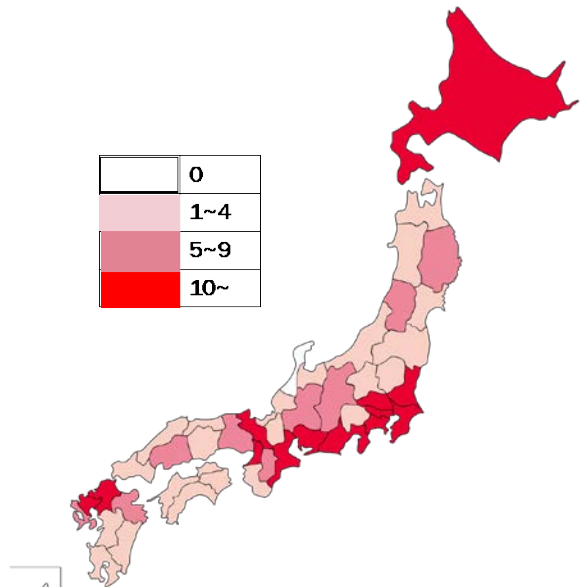


図2 都道府県別登録症例数



【目的】

- ①必要な臨床情報を伴う患者登録
- ②遺伝子検査による診断精度の向上
- ③重要な病型の前向き自然歴研究
- ④遺伝子異常未確定例における分子遺伝学的研究

【成果】

1. 2018年4月終了時点で501例の登録を達成(図1)。
2. 全国45都道府県・216病院/クリニックからの登録(図2)。
3. 取得検体全例にトリプレットリピート病・SCA31の遺伝子検査を実施。40%で診断を確定(図3)。

研究分担者: 水澤英洋・高橋祐二 (国立精神・神経医療研究センター)、  
Japan Consortium of Ataxias (J-CAT)\*

\* J-CAT: 水澤英洋、高橋祐二、石川 欽也、宇川 義一、吉良 潤一、桑原 聡、佐々木 秀直、勝野 雅央、高嶋 博、瀧山 嘉久、辻 省次、花島 律子、小野寺 理、吉田 邦広、阿部 康二、池田 佳生