

脊髄小脳変性症の診断・治療支援における当科の取り組み

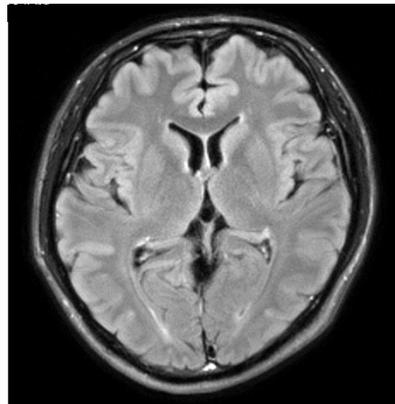
【診断支援】

- Asidan/SCA36の診断支援を行った。

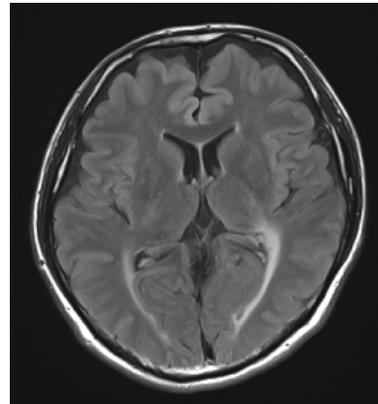
【治療支援】

- 小脳失調や痙性対麻痺を呈する重要な鑑別疾患の一つである副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植の体制を整えた。
- 早期の脳病変を呈する副腎白質ジストロフィー（AMN）の成人患者に対して造血幹細胞移植を実施した。

< AMN診断時 >



< 8年後 >



倫理委員会の承認後
同種造血幹細胞移植を実施
重篤な有害事象なく経過

【生体試料収集】

J-CAT（Japan Consortium of Ataxias）、JASPAC（Japan Spastic Paraplegia Research Consortium）に積極的にSCA/HSP患者を登録し、必要に応じて全エクソーム解析等を行った。

運動失調症の医療基盤に関する調査研究班
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 脳神経内科学 阿部康二