

運動失調症の患者登録・自然歴調査J-CAT

【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

図1 累積登録件数

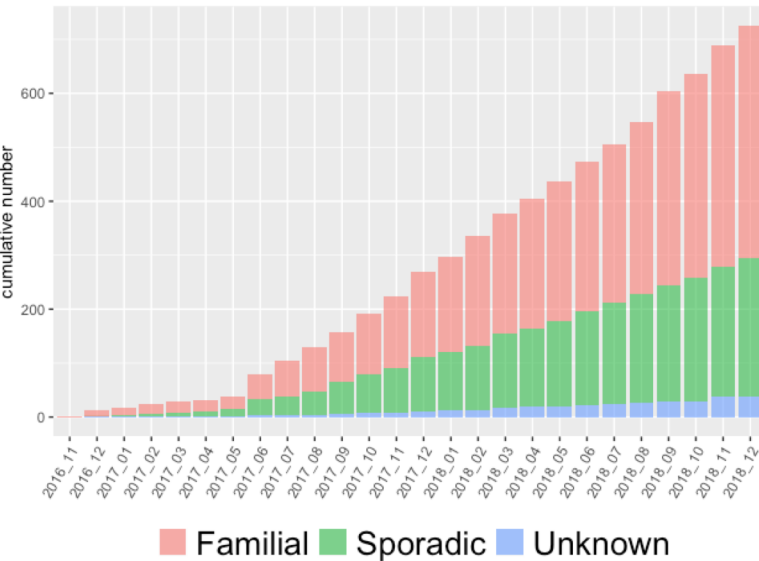


図2 遺伝子検査結果

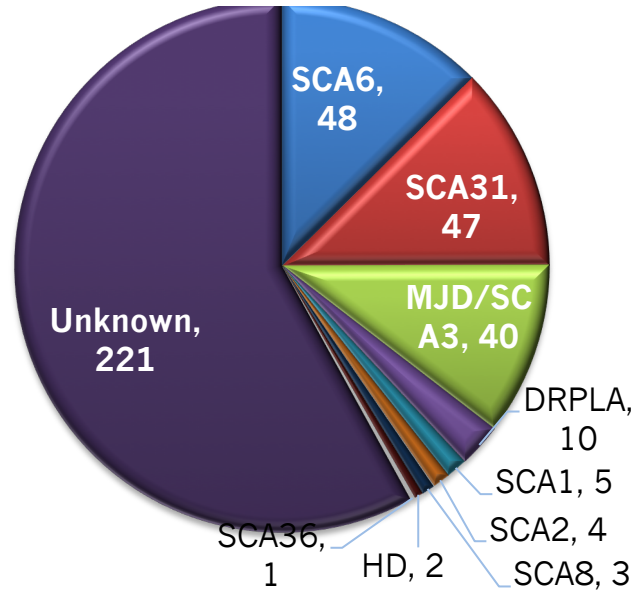
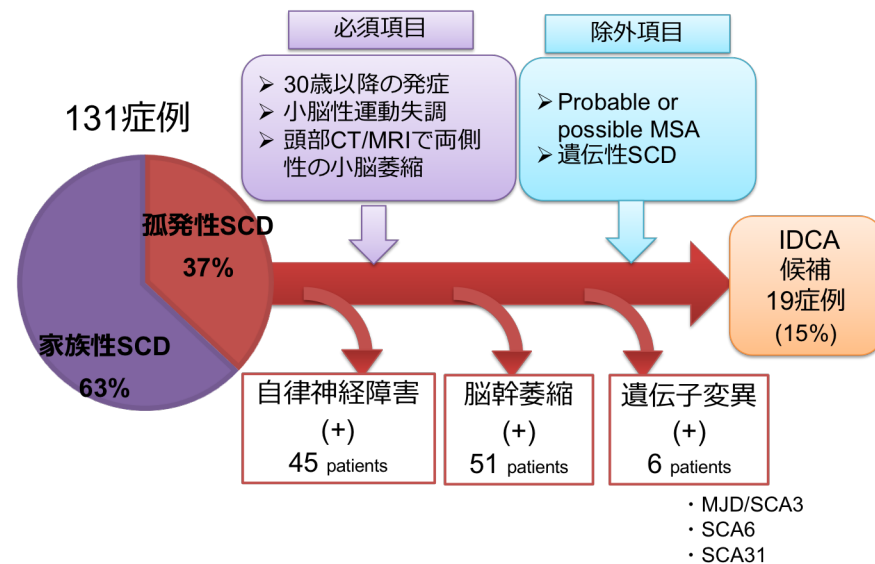


図3 J-CAT活用例
特発性失調症(IDCA)症例の抽出



【成果】

- 2018年12月時点で817例の登録を達成した(図1)。
- 取得検体全例に遺伝子検査を実施し、40%で診断を確定した(図2)。
- 本研究班で提唱した特発性失調症の診断基準に当てはまる症例を抽出し、疫学・自然歴研究に活用した(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