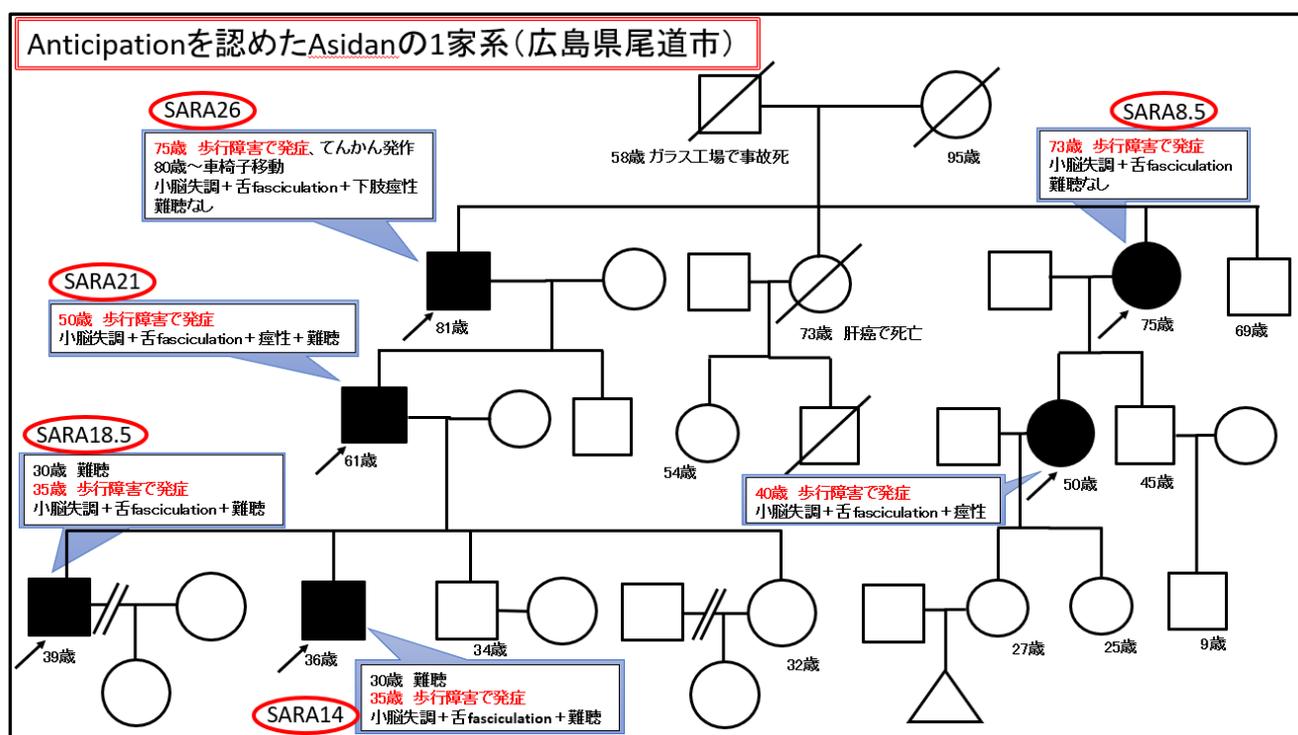


脊髄小脳変性症の診断・治療支援における 当科の取り組み

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

【診断支援】

Asidanの診断支援を行い、新しい3家系を発見した。
うち1家系でanticipationを認めた。



【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、1例に造血幹細胞移植を実施した。

移植1年後に慢性GVHDと考えられる慢性気管支炎を発症したがステロイド内服により軽快した。現在、1例が骨髄移植の待機中である。

【生体試料収集】

J-CAT、JASPAC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。