

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

運動失調症の医療水準，患者 QOL の向上に資する研究班

2021 年度 研究報告会プログラム・抄録集

日時： 2022 年 1 月 6 日（木） 9：00～17：00

開催方法： WEB 会議（ZOOM 会議）

研究代表者 小野寺 理

事務局 〒951-8585

新潟県新潟市中央区旭町通 1 番町 757

新潟大学脳研究所脳神経内科

TEL 025-227-0666 FAX 025-223-6646

今野卓哉 e-mail：konno_t@bri.niigata-u.ac.jp

小林加恵 e-mail：neuro.secre@bri.niigata-u.ac.jp

令和4年1月6日（木） 午前の部 9時00分～12時00分

時間	演題番号	研究者氏名	演題名	発表者
9:00	来賓 挨拶	厚生労働省健康局難病対策課	谷口 倫子 様	
9:10	来賓 挨拶	国立保健医療科学院 研究事業推進官 制作技術評価研究部 上席主任研究官	武村 真治 様	
9:20	研究代表者 挨拶	新潟大学脳研究所脳神経内科	小野寺 理	

I. 既存の薬物療法、リハビリテーション療法、進行期治療方法の標準化 座長：桑原 聡				
9:30	1-1	池田 佳生	ポルフィリンは脊髄小脳失調症36型GGCCTG リピート伸長による細胞毒性を改善する	平柳 公利
9:45	1-2	小野寺 理	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	石原 智彦
10:00	1-3	二村 直伸	多系統萎縮症における人工呼吸器治療による 突然死への影響について	西田 勝也
10:15	1-4	宮井 一郎	脊髄小脳変性症の運動失調とADLの改善に寄与 する短期集中リハビリテーション介入の特異的 要素についての検証	平松 佑一
II. 早期診断もしくは重症度の判定に資するバイオマーカー研究の推進 座長：池田 佳生				
10:30	1-5	永井 義隆	運動失調症のバイオマーカーの開発	永井 義隆
10:45	1-6	桑原 聡	中小脳脚sT1w/T2w ratioはMSA-Cと遺伝性脊髄 小脳失調症の鑑別に有用である	杉山 淳比古
11:00	1-7	渡辺 宏久	多系統萎縮症におけるセロトニンの役割	長尾 龍之介
III. 発症前診断、早期診断システムの確立 座長：青木 正志				
11:15	1-8	青木 正志	脊髄小脳変性症の遺伝的背景と診断までの期間の 解析	割田 仁
11:30	1-9	石川 欽也	リキッドバイオプシーにて診断を下せたランゲル ハンス細胞組織球症（LCH）/Erdheim-Chester病 の1例	石川 欽也
11:45	1-10	高尾 昌樹	脳表ヘモジデリン沈着症の診断基準の構築の 実態調査	大平 雅之
昼休憩 12時00分～12時40分				

時間	演題番号	研究者氏名	演題名	発表者
IV. 失調全般および疾患毎の症状評価方法の確立 座長：戸田 達史				
12:40	1-11	吉田 邦弘	Webを活用した特発性小脳失調症の自然歴調査	中村 勝哉
12:55	1-12	勝野 雅央	新規デバイスを用いた上肢運動機能解析による運動失調の定量的評価	岸本 祥之
13:10	1-13	花島 律子	脊髄小脳変性症における非侵襲的皮膚発汗機能検査の検討	清水 崇宏
13:25	1-14	戸田 達史	DRPLA患者における角膜内皮障害について	三井 純
V. 小児例を含めた実態調査A 座長：丸山 博文				
13:40	1-15	高嶋 博	南九州地域を中心とした小脳性運動失調症におけるRFC1遺伝子解析	安藤 匡宏
13:55	1-16	田中 章景	Cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndromeにおける線維束性収縮と運動ニューロン障害	宮地 洋輔
14:10	1-17	和泉 唯信	RFC1反復配列伸長を伴うataxic neuropathyの臨床像について	大崎 裕亮
14:25	1-18	下畑 享良	成人発症する緩徐進行性の孤発性小脳性運動失調症における神経細胞膜表面抗体の検索と抗体陽性患者の臨床的特徴の検討	木村 暁夫
14:40	1-19	矢部 一郎	Sez612抗体陽性免疫介在性小脳性運動失調症についての検討	矢口 裕章
休憩 14時55分～15時10分				
VI. 小児例を含めた実態調査B 座長：田中 章景				
15:10	1-20	丸山 博文	SCA11の原因遺伝子TTBK2の新規変異	森野 豊之
15:25	1-21	佐々木 征行	小児期発症小脳性運動失調症の多彩な原因疾患について	佐々木 征行
15:40	1-22	金谷 泰宏	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	金谷 泰宏
VII. 生体試料研究の基盤整備、既存レジストリの拡充整備 座長：小野寺 理				
15:55	1-23	高橋 祐二	運動失調症の患者レジストリJ-CATの現状と活用	高橋 祐二
16:10	1-24	瀧山 嘉久	本邦におけるSPG31の臨床・分子遺伝学的検討	羽田 貴礼
16:25-16:50 「運動失調症の医療水準、患者QOLの向上に資する研究班」 研究者会議 全国SCD・MSA友の会 挨拶				
16:50-17:00	研究代表者 挨拶 新潟大学脳研究所脳神経内科 小野寺 理			