

12 月 12 日 金曜日

13 時 00 分 開会 挨拶 研究代表者 戸田達史

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課 北國梨穂 主査

13 時 15 分 座長 鳥取大学 花島律子

1. DNAJC7 の二アレル性バリエーションは TDP-43 病理を伴う家族性筋萎縮性側索硬化症を引き起こす 岡山大学 石浦浩之（班員：戸田達史）
2. リアルワールドデータによる薬剤の長期予後効果検証と創薬における有用性：エダラボンとトフェルセン 愛知医科大学 祖父江元
3. 球脊髄性筋萎縮症と筋萎縮性側索硬化症の線維束性収縮分布の差異：筋超音波検査を用いた検討 千葉大学・東京科学大学 三澤園子

14 時 00 分 座長 国立病院機構東名古屋病院 饗場郁子

4. 本邦における家族性 ALS 遺伝学的背景の解明 東北大学 青木正志
5. GRHL2 と VANG2 のヘテロミスセンス変異を認めた潜在性二分脊椎 関西医科大学 埜中正博
6. 脊髄性筋萎縮症の実態調査及び患者登録 東京女子医科大学 加藤環

14 時 45 分 休憩 15 分

15 時 00 分 座長 北海道大学 矢部一郎

7. 日本における Perry 病 update 順天堂大学 坪井義夫
8. ブレインバンクを活用した前頭側頭型認知症・パーキンソン症候群の病態解明研究 愛知医科大学 岩崎靖
9. 進行性核上性麻痺患者の転倒に対する短期集中リハビリテーション入院の効果検証～多機関共同ランダム化比較試験～

国立病院機構東名古屋病院 饗場郁子

15 時 45 分 座長 千葉大学・東京科学大学 三澤園子

10. パーキンソン病運動症状発症前 Biomarker の特定に向けた RBD 前向きコホート研究 J-PPMI 国立精神・神経医療研究センター 高橋祐二
11. 自発性瞬目情報を用いた機械学習によるパーキンソン病症状推定 順天堂大学 服部信孝
12. 進行性核上性麻痺におけるリハビリテーションの有効性に関する検討

国立病院機構松江医療センター 古和久典

16 時 30 分 休憩 15 分

16 時 45 分 座長 愛知医科大学 岩崎靖

- 13. 球脊髄性筋萎縮症の超早期バイオマーカーの開発 名古屋大学 勝野雅央
- 14. 有棘赤血球舞蹈病における血糖値低下に関する研究 鹿児島大学 中村雅之
- 15. Vici 症候群患者のフォローアップ調査 名古屋市立大学 齋藤伸治

17 時 30 分 座長 順天堂大学 坪井義夫

- 16. 筋萎縮性側索硬化症に対するブレインコンピュータインターフェースシステムの開発ガイダンスならびに評価指標の策定
国立病院機構大阪刀根山医療センター 望月秀樹
- 17. Huntington 病などの研究の進捗状況
国立病院機構相模原病院 長谷川一子

18 時 00 分 一日目終了

12月13日 土曜日

09時00分 座長 徳島大学 和泉唯信

18. 脊髄空洞症における候補遺伝子解析研究、とくに Ras/MAPK シグナル伝達系関連遺伝子解析についてと、診療ガイドライン策定にむけて

北海道大学 矢部一郎

19. CMT 患者に対する神経筋電気刺激（NMES）療法の有効性・安全性を検討する臨床試験

京都府立医科大学 能登祐一

20. 日本人ジストニアコホートの遺伝学的・臨床的特徴

徳島大学 梶龍児

09時45分 座長 新潟大学 小野寺理

21. 進行性核上性麻痺と特発性正常圧水頭症の合併例に対するシャント術有効性と予後予測因子の検討

岐阜大学 下畑享良

22. パーキンソン病における症状の出現順序に関する検討—最終報告

国立病院機構仙台西多賀病院 武田篤

23. スマートフォン発話解析による大脳基底核障害と小脳障害の鑑別

国立精神・神経医療研究センター 戸田達史

10時30分 休憩 15分

10時45分 座長 岐阜大学 下畑享良

24. JALPAC 研究の登録状況と今後の課題

鳥取大学 花島律子

25. 電子健康記録を用いた病態進行推定によるパーキンソン病前駆期症状の同定

京都大学 高橋良輔

26. 大脳皮質基底核症候群における高度嚥下障害

近畿大学 永井義隆（班員：戸田達史）

11時30分 座長 国立病院機構新潟病院 中島孝

27. 診療ガイドライン作成における連携の重要性

静岡社会健康医学大学院大学 小島原典子

28. レスパイト入院制度の整備状況と課題に関する実態調査

九州大学 磯部紀子

12時00分～13時00分 昼食及び事務連絡、情報交換

13 時 00 分 座長 自治医科大学 森田光哉

- 29. 前頭側頭葉変性症の分子遺伝学的解析 新潟大学 池内健
- 30. 遺伝性痙性対麻痺の表現型を呈し *GCH1* 遺伝子のヘテロ接合性変異を認めた
1 剖検例の臨床病理・生化学的検討 新潟大学 柿田明美
- 31. アストログリアをタンパク蓄積の主座とする筋萎縮性側索硬化症の臨床病理
学的検討 東京都健康長寿医療センター 齊藤祐子

13 時 45 分 座長 敦賀市立看護大学 林祐一

- 32. 筋萎縮性側索硬化症における超音波エラストグラフィを用いた舌筋の非侵襲
的定量的評価 新潟大学 小野寺理
- 33. ALS 治療薬臨床評価ガイドライン作成の進捗報告および脊椎症手術アンケー
ト調査の提案 徳島大学 和泉唯信
- 34. ALS の全身性の病態について 産業医科大学 足立弘明（班員：戸田達史）

14 時 30 分 休憩 15 分

14 時 45 分 座長 九州大学 磯部紀子

- 35. BPAN/SEND A の診療体制整備・レジストリ展開 自治医科大学 村松一洋
- 36. 特発性基底核石灰化症の診療ガイドライン作成の進捗
敦賀市立看護大学 林祐一
- 37. ALS/PDC の臨床像に関する検討 -②紀伊 PDC- 三重大学 小久保康昌

15 時 30 分 座長 国立病院機構松江医療センター 古和久典

- 38. 球脊髄性筋萎縮症（SBMA）に対するサイバニクス治療の長期の歩行機能改
善効果に関する研究 国立病院機構新潟病院 中島孝
- 39. 孤発性筋萎縮性側索硬化症患者を対象とした遺伝子治療
自治医科大学 森田光哉

16 時 00 分 総合討論、閉会挨拶

一演題 15 分；おおむね発表 10 分、質疑 5 分程度