

目 次

・ 総括研究報告書

希少難治性筋疾患に関する調査研究-----	1
東北大学 大学院医学系研究科 神経内科学 青木正志	

・ 分担研究報告書

1. ベスレムミオパチーの臨床病理学的特徴 GNE ミオパチーの遺伝子変異・表現型解析-----	33
国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部 西野一三	
2. 先天性ミオパチー -----	37
国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部 林由起子 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 小牧宏文	
3. Marinesco-Sjögren 症候群 -----	47
国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部 林由起子	
4. 周期性四肢麻痺の新規原因遺伝子探索 -----	52
大阪大学 大学院医学系研究科 神経内科 高橋正紀	
5. Schwartz-Jampel 症候群の病態分子機構 -----	57
順天堂大学大学院医学研究科 老人性疾患病態治療研究センター 平澤恵理	
6. 本邦における終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症の分子病態-----	60
名古屋大学 医学系研究科 神経遺伝情報学 大野欽司	
7. 日本国内における Danon 病患者の臨床病理学的および遺伝学的検討 -----	64
公立大学法人奈良県立医科大学 神経内科 杉江和馬	
・ 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	69
・ 研究成果に関する刊行物-----	81