

4. 先天性ミオパチーの病型頻度ならびに本邦ネマリンミオパチーの臨床遺伝学的特徴 (14:15～14:35)

研究分担者：○林 由起子（はやし ゆきこ）1), 2), 3)

所 属：東京医科大学神経生理学

研究協力者：宮武聰子 4)、輿水江里子 4)、松本直通 4)、埜中征哉 2)、西野一三 2), 3)

研究協力者所属： 1) 東京医科大学神経生理学

2) 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

3) 同トランスレーショナルメディカルセンター臨床開発部

4) 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学

5. ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィーの自然歴研究 (14:35～14:55)

研究分担者：西野一三 1), 3)

所 属：独立行政法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部

研究協力者：○米川貴博 1) (よねかわたかひろ)、小牧宏文 2)、林由起子 1), 3), 4)、埜中征哉 1), 2)

研究協力者所属： 1) 独立行政法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部

2) 独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院

3) 独立行政法人国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナルメディカルセンター 臨床開発部

4) 東京医科大学医学部医学科 神経生理学講座

\* \* \* \* \* \* \* \* \* 休憩 14:55 ~ 15:05 \* \* \* \* \* \* \* \* \*

Session III 14:55～15:55 座長 大野欽司

6. 周期性四肢麻痺の遺伝子診断と新規遺伝子探索 (14:55～15:15)

研究分担者：高橋 正紀

所 属：大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学

研究協力者：○古田 充 (ふるた みつる) 1)、中田 智彦 2)、穀内 洋介 1)、坂田 宗平 3)、木村 紘美 4)、伊藤 英樹 4)、相庭武司 5)、吉永正夫 6)、中森 雅之 1)、久保田 智哉 1)、進藤 克郎 7)、清水涉 8)、堀江 稔 4)、岡村 康司 3)、望月 秀樹 1)、大野 欽司 2)

研究協力者所属： 1) 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学

2) 名古屋大学大学院 医学系研究科 神経遺伝情報学

3) 大阪大学大学院 医学系研究科 統合生理学

4) 滋賀医科大学 呼吸循環器内科学

- 5) 国立循環器病医療研究センター 不整脈科
- 6) 国立病院機構 鹿児島医療センター 小児科
- 7) 倉敷中央病院 神経内科
- 8) 日本医科大学 循環器内科

#### 7. パールカン機能部分欠損疾患 Schwartz-Jampel 症候群の研究 (15:15~15:35)

研究分担者: ○平澤恵理 (ひらさわえり)

所属: 順天堂大学老人性疾患病態・治療センター

研究協力者: 野中理紗 1)、大野欽司 2)

研究協力者所属: 1) 順天堂大学老人性疾患病態・治療センター

2) 名古屋大学大学院 医学系研究科 神経遺伝情報学

#### 8. 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 (15:35~15:55)

研究分担者: ○大野欽司 (おおのきんじ)

所属: 名古屋大学大学院医学系研究科・神経遺伝情報学

研究協力者: 中田智彦 1)、伊藤美佳子 1)、東慶輝 1)、大塚健司 1)、小牧宏文 2)、奥村彰久 3)、白石一浩 4)

研究協力者所属: 1) 名古屋大学大学院医学系研究科・神経遺伝情報学

2) 国立精神・神経医療研究センター病院・小児神経科

3) 順天堂大学医学部小児科

4) 国立病院機構宇多野病院小児神経科

閉会挨拶

15:55~16:00

研究代表者 青木 正志

