

目 次

・ 総合研究報告書

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

(資料) 診断基準

・ 分担研究報告書

1. HCV 感染に合併した封入体筋炎の臨床・病理学的検討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・表現型相関

-----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 -----39

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

3. 先天性ミオパチー (臨床医学的研究) -----46

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

4. 筋チャネル病の遺伝子解析および病態解析 -----51

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 -----58

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 -----63

名古屋大学 医学系研究科 神経遺伝情報学 大野欽司

7. 自己貪食空胞性ミオパチーの診断基準確立と診療ガイドライン作成のための研究

-----68

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 -----73

・ 研究成果に関する刊行物 -----95