

## 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. C型肝炎ウイルス感染症に伴う封入体筋炎の調査研究-----27  
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. マリネスコ・シェーグレン症候群の調査研究-----31  
東京医科大学病態生理学分野 林由起子
3. 先天性ミオパチーの診断基準-----34  
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. 本邦における骨格筋チャンネル病の実態について  
重症度分類および診断ガイドラインに向けて -----38  
大阪大学 大学院医学系研究科 神経内科 高橋正紀
5. Schwartz-Jampel 症候群の病態解明と調査-----41  
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. 先天性筋無力症候群-----46  
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療実態と診療ガイドライン作成の試み-----50  
公立大学法人奈良県立医科大学 神経内科 杉江和馬

## ・ 協力者研究報告書

1. 封入体筋炎としては非典型的な臨床経過を呈した抗 cN1A 抗体陽性の炎症性筋疾患 6 例-----55  
国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科 森 まどか
  2. 封入体筋炎における選択的オートファジー-----57  
関西医科大学 神経内科 日下博文
  3. 当院蓄積症例による IBM と HTLV-1 感染との関連についての研究-----59  
鹿児島大学医学部保健学科理学療法学専攻 基礎理学療法学講座 樋口逸郎
  4. 骨格筋再生過程における Myostatin および関連蛋白の検討-----61  
和歌山県立医科大学 神経内科 村田顕也
  5. 孤発性封入体筋炎における抗 NT5C1A 抗体の測定意義と病態への関与に関する検討-----65  
熊本大学大学院医学薬学研究部 神経内科学分野 山下 賢
  6. 骨 Paget 病と痙性対麻痺を併発した VCP 遺伝子変異によるミオパチーの 1 例  
-----72  
徳島大学神経内科 梶 龍兒
  7. 「希少難治性筋疾患に関する調査研究」の研究協力として行う遠位型ミオパチー  
の QOL 維持・向上を目指したガイドライン作成の為の研究協力報告書-----74  
NPO 法人 PADM 遠位型ミオパチー患者会 代表 辻 美喜男
- ・ **研究成果の刊行に関する一覧表**-----101
- ・ **研究成果に関する刊行物**-----115