

目 次

総括研究報告

難治性筋疾患の疫学・自然歴の収集および治療開発促進を目的とした
疾患レジストリー研究

国立研究開発法人 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

木村 円

Kimura En

分担研究報告

1 . 筋チャンネル病およびその関連疾患の患者登録の現状と新たな展開

大阪大学大学院
医学系研究科 神経内科学

高橋 正紀

Takahashi Masanori

2 . 本邦における DM2 調査研究

自治医科大学
医学部 内科学講座 神経内科学部門

松浦 徹

Toru Matsuura

3 . 眼瞼下垂を伴った Thomsen 型先天性筋強直症の 1 例

熊本大学大学院
生命科学研究部 神経内科学

山下 賢

Yamashita Satoshi

4 . 日本人ジスフェルリン異常症の遺伝子検索への次世代シーケンサーの導入

東北大学大学院
医学系研究科 神経内科学

青木 正志

Aoki Masashi

5 . 希少筋疾患の患者登録事業についての検討

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
病院 神経内科

森 まどか

Mori-Yoshimura

Madoka

6 . 先天性筋疾患の患者登録システム

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
病院 小児神経科

石山 昭彦

Ishiyama Akihiko

7 . 先天性ミオパチーの疾患レジストリー研究

川崎医科大学
神経内科学

大澤 裕

Ohsawa Yutaka

8 . 先天性筋無力症候群疾患登録システム樹立に向けて

名古屋大学
医学系研究科 神経遺伝情報学

大野 欽司

Ohno Kinji

9 . デュシェンヌ型筋ジストロフィーの治療薬開発に関するFDA ガイダンスに関する研究

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
精神保健研究所 精神薬理研究部

米本 直裕

Yonemoto Naohiro

10 . 希少疾患の系統的レビュー作成に関する考察

京都大学大学院
医学研究科 社会健康医学系専攻 健康増進・行動学分野

渡辺 範雄

Watanabe Norio

参考資料

資料1

先天性筋疾患診断登録用紙(案)

研究成果の刊行に関する一覧表