目　　次

Ⅰ．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 神経内科学分野 青木正志

Ⅱ．分担研究報告書

1. 封入体筋炎を中心とする炎症性筋疾患の調査研究と炎症性筋疾患識別マーカーの開発 9
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および FHL ミオパチーに関する調査研究 15
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患者登録システムの構築 20
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. 本邦における筋チャネル病 25
診療手引き作成、患者 QOL 全国調査および孤発性周期性四肢麻痺の遺伝的背景の検討
大阪大学大学院医学系研究科　機能診断科学講座　高橋正紀

5. Schwartz-Jampel 症候群の病態解明と調査 29
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 35
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実態調査と診療ガイドライン作成の試み 46
公立大学法人奈良県立医科大学 神経内科　杉江和馬

Ⅲ．協力者研究報告書

1．封入体筋炎の臨床的問題..54
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オートファジー初期過程の障害..56
関西医科大学　神経内科　日下博文

3．IBM における HTLV-1 感染およびミトコンドリア機能障害に関する研究 60
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

4．①H26 年度「骨格筋再生過程における Myostatin および関連蛋白の検討」
②H27 年度「中條西村症候群と IBM の臨床像・筋病理像の比較」
③H28 年度「中條西村症候群の臨床病態の解析 －IBM との比較－」........................62
和歌山県立医科大学　神経内科　村田顕也

5．孤発性封入体筋炎の病態における抗 NT5C1A 抗体の意義.....................................72
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．封入体筋炎の生理学的特徴検出の検討..82
徳島大学神経内科　梶　龍兒

Ⅳ．研究成果の刊行に関する一覧表--84