

# 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*

1

## 分担研究報告

### 1. 筋チャンネル病および関連疾患(筋強直性ジストロフィー)の患者登録構築とその活用

大阪大学大学院  
医学系研究科 保健学専攻

高橋 正紀  
*Takahashi Masanori*

7

### 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  
*Matsuura Tohru*

11

### 3. 眼咽頭型筋ジストロフィーの患者レジストリー構築に関する研究

熊本大学大学院  
生命科学研究部 神経内科学

山下 賢  
*Yamashita Satoshi*

13

### 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*

19

### 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*

23

### 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*

25

### 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*

29

8. 先天性筋無力症候群疾患登録システム樹立			
名古屋大学			
医学系研究科 神経遺伝情報学	大野 欽司	31	
	<i>Ohno Kinji</i>		
9. デュシェンヌ型筋ジストロフィーの治療薬開発の臨床試験における 方法論的課題に関する研究			
京都大学大学院			
医学系研究科 社会健康医学系専攻 医療統計学専攻	米本 直裕	35	
	<i>Yonemoto Naohiro</i>		
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	37	
	<i>Watanabe Norio</i>		
研究成果の刊行に関する一覧表		41	

#### 参考資料

資料1 先天性筋疾患患者登録のご案内、登録用紙