

## 目 次

- . 総括研究報告書
- . 総括研究報告書..... - 61 -
  
- 3. 先天性ミオパチーの患者登録システムと診療の手引き作成準備  
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. 骨格筋チャネル病の調査研究  
孤発性周期性四肢麻痺の遺伝的背景の検討、新しいレジストリ運用による QOL 調査  
大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学 高橋正紀
  
- 5. Schwartz-Jampel 症候群の病態解明と調査  
順天堂大学大学院医学研究科 平澤恵理
  
- 6. 先天性筋無力症候群  
名古屋大学 医学系研究科 神経遺伝情報学 大野欽司
  
- 7. Danon 病の全国実態調査（2017 年）と心筋症治療に関する検討  
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. 封入体筋炎の臨床的問題  
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. 封入体筋炎と傍脊柱筋萎縮の関連性についての検討  
鹿児島大学病院 脳・神経センター 神経内科 橋口昭大
3. 中條-西村症候群と封入体筋炎の臨床病態・病理像の検討  
和歌山県立医科大学神経内科学講座 村田顕也
4. 孤発性封入体筋炎の治療法探索を目指した新たなモデルマウスの開発  
熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学 山下賢
5. 当施設における封入体筋炎のアップデート  
徳島大学神経内科 梶龍兒

## ・ 研究成果の刊行に関する一覧表

## ・ 研究成果に関する刊行物

## 班体制

### 希少難治性筋疾患に関する調査研究

|       |       |                         |
|-------|-------|-------------------------|
| 研究代表者 | 青木 正志 | 東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野   |
| 研究分担者 | 西野 一三 | 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科   |
|       | 林 由起子 | 東京医科大学病態生理学分野           |
|       | 小牧 宏文 | 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 |
|       | 高橋 正紀 | 大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学    |
|       | 平澤 恵理 | 順天堂大学大学院医学研究科           |
|       | 大野 欽司 | 名古屋大学 医学系研究科 神経遺伝情報学    |
|       | 杉江 和馬 | 公立大学法人奈良県立医科大学 神経内科     |
| 事務局   | 鈴木 直輝 | 東北大学 神経内科               |