

# 目 次

## I . 総合研究報告

- 多系統蛋白質症(MSP)の疾患概念確立および診断基準作成、  
診療体制構築に関する研究 ..... 1  
山下 賢  
熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学分野
- (資料)平成 29 年度 総括研究報告書 ..... 9  
平成 30 年度 総括研究報告書 ..... 14

## II . 分担研究報告

- 1 . 本邦症例の臨床的解析を端緒とする MSP5 型の病態解析 ..... 21  
安東 由喜雄  
熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野
- 2 . *hnRNPA1* 変異を伴う多系統蛋白質症 (MSP) 3 型の臨床・筋病理学的検討 ..... 28  
青木 正志  
東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野
- 3 . *VCP* 遺伝子変異が陽性であった家系の臨床像と封入体筋炎の  
エクソーム解析について ..... 30  
勝野 雅央  
名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学
- 4 . 当院における *VCP* 遺伝子変異例 ..... 34  
高橋 祐二  
国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科

## III . 研究成果の刊行に関する一覧表 ..... 36