

# 目 次

## ・ 総括研究報告書

希少難治性筋疾患に関する調査研究

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野 青木正志

## ・ 分担研究報告書

### 1. 遠位型ミオパチーの実態報告

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

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と診療の手引き作成

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、本邦における疫学調査、Rudy Japan  
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

名古屋大学大学院医学系研究科 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調査研究と「診療の手引き」作成

奈良県立医科大学 脳神経内科学講座 杉江和馬

## ・ 協力者研究報告書

1. -(1) 封入体筋炎の鑑別疾患としてのサルコイドーシス  
国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科 森まどか
1. -(2) 自己抗体を有する病理学的に診断された封入体筋炎に対する免疫抑制療法の有効性  
国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科 森まどか
2. アルギニンによる治療検討と病理学的検討  
鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経内科 橋口昭大
3. 封入体筋炎に対する長期 IVIg 療法の有用性の検討  
和歌山県立医科大学 神経内科学講座 村田顕也
4. 抗 NT5C1A 抗体陽性封入体筋炎患者の臨床的特徴  
熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学 山下賢
5. ディープラーニングによる IBM および類縁疾患の筋エコー画像判別  
徳島大学大学院医歯薬学研究部 臨床神経科学 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神経研究所 疾病研究第一部
	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老人性疾患病態・治療研究センター
	大野 欽司	名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学
	杉江 和馬	奈良県立医科大学 脳神経内科学講座
事務局	鈴木 直輝	東北大学病院 脳神経内科