

# 目 次

## I. 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

## II. 総括研究報告書

1. 遠位型ミオパチーの実態解明、および、診療の手引きの作成・改訂  
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臨床研究  
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  
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新しい疾患概念：AVSF ミオパチー  
奈良県立医科大学 脳神経内科学講座 杉江和馬
8. 封入体筋炎診療における抗 NT5C1A 抗体測定の意義  
熊本大学大学院生命科学研究部 脳神経内科学 山下賢

### Ⅲ. 協力者研究報告書

1. Cricopharyngeal bar は封入体筋炎に対して特異度が高い  
国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科診療部 森まどか
2. IBM およびミトコンドリア異常疾患における COX 欠損線維および  
Ragged red fiber と GDF 15 との相関関係に関する研究  
鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経内科 橋口昭大
3. 中條-西村症候群(NNS)の筋症状の検討  
和歌山県立医科大学 教育研究開発センター 村田顕也
4. 抗 HTLV-I 抗体陽性 IBM の臨床的特徴  
熊本大学大学院生命科学研究部 脳神経内科学 山下賢
5. 著明な嚥下障害をきたした抗 NT5C1A 抗体陽性高齢女性例  
徳島大学病院 脳神経内科 梶龍兒

### Ⅳ. 研究成果の刊行に関する一覧表

### Ⅴ. 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