

筋ジストロフィー症の遺伝，疫学，臨床および治療開発に関する研究

昭和 63 年度研究報告書 班長 西 谷 裕

平成元年 3 月

目 次

(★：プロジェクト研究)

総括研究報告書

班 長 西 谷 裕 1

分担研究報告

プロジェクト I 遺伝・疫学

I-A 疫 学

★筋ジストロフィーの施設ケアの便益性 5

北海道大学公衆衛生 近藤喜代太郎

★Duchenne 型筋ジストロフィーの施設ケアの便益性 7

名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦

Duchenne 型筋ジストロフィーの障害進展過程の検討

—とくに施設入院患者と在宅療養患者の比較について—11

名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦

筋ジストロフィーの施設ケアの便益性

—国立療養所沖縄病院における検討— 14

国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫

進行性筋ジストロフィー症の療養のあり方に関する研究

(第 2 報)：施設ケアにおける保護者の実態 17

国立療養所筑後病院 岩 下 宏

国立療養所八雲病院の Duchenne 型入院患者の家族の意見調査 20

北海道大学公衆衛生 近藤 喜代太郎

沖縄県における先天性筋ジストロフィー症の疫学および臨床病態の検討 23

国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫

HTLV-1 と筋疾患について 27

鹿児島大学 井 形 昭 弘

I-B 遺伝相談

★Duchenne 型筋ジストロフィー症患者向け遺伝教育冊子について 31

東京女子医大小児科 福 山 幸 夫

遺伝子診断技術の遺伝相談への応用の可能性 34

東京女子医大小児科 福 山 幸 夫

I-C 遺伝子診断

★Duchenne 型筋ジストロフィー症の遺伝子診断:保因者診断と出生前診断 41

|  |    |
|--|----|
| 国立療養所川棚病院 渋谷 統 寿   |    |
| 筋緊張性ジストロフィー症の原因遺伝子に関する研究   | 45 |
| 京都大学医化学 本 庶 佑  |    |
| Duchenne 型および Becker 型筋ジストロフィーの遺伝子診断                                   | 48 |
| 国立療養所八雲病院 南 良 二  |    |
| 筋ジストロフィー症家系における DMD 遺伝子領域の欠失   | 51 |
| 神戸市立中央市民病院 吉 岡 三恵子   |    |
| 女性 DMD 患者の DNA 解析:第 2 報  | 54 |
| 熊本大学小児発達学 三 池 輝 久  |    |
| Duchenne 型筋ジストロフィー症患者の RFLP 解析(第 1 報)                                  | 58 |
| 国立療養所原病院 亀 尾 等   |    |
| DMD 遺伝子欠失と臨床像  | 62 |
| 国立療養所川棚病院 渋谷 統 寿   |    |
| デュシャンヌ型筋ジストロフィー症保因者における心電図および骨格筋 CT 所見について                             | 65 |
| 国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎   |    |
| 慢性進行性外眼筋麻痺におけるミトコンドリア DNA の部分欠失  | 69 |
| 愛知医科大学第 4 内科 佐 橋 功   |    |
| プロジェクト II 臨床病態   |    |
| II-A 臨床・画像診断   |    |
| ★筋ジストロフィー症の心機能異常とその治療  | 73 |
| 国立療養所鈴鹿病院 飯 田 光 男  |    |
| 各種筋ジストロフィー症における心機能の経過  | 76 |
| 国立療養所鈴鹿病院 飯 田 光 男  |    |
| Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における経時的核医学的検討:<br>第 5 報 digoxin 投与前後の心機能の核医学的評価  | 79 |
| 国立療養所宮崎東病院内科 井 上 謙次郎   |    |
| Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症患者の左室機能の評価                                       | 85 |
| 国立療養所川棚病院 渋谷 統 寿   |    |
| 筋ジス患者の心調律の日内変動と呼吸調律との相関について<br>第 2 報 心調律と呼吸調律の相関と respirator 装着の影響について | 91 |
| 国立療養所宇多野病院 西 谷 裕   |    |
| DMD 呼吸不全に対する体外式陰圧人工呼吸器治療成績   | 94 |
| 国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸   |    |
| 進行性筋ジストロフィー症における舌咽呼吸法の検討<br>—呼吸生理学的評価—                                 | 96 |

- 国立療養所西奈良病院小児科 岩 垣 克 己  
筋緊張性ジストロフィー症における夜間低酸素血症について 100
- 国立療養所道北病院 坂 井 英 一  
筋ジストロフィー症における運動機能の解析ならびに筋病態に関する画像解析 105
- 愛媛県立医療技術短期大学 野 島 元 雄  
CT スキャンによる筋障害の定量的評価
- 節 3 報 Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における大腿筋の障害の進展過程 107
- 国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸  
筋ジストロフィー症(Duchenne 型)における筋病態に関する画像診断の有用性  
—骨格筋 CT の客観的評価と筋力との関連において— 112
- 愛媛大学整形外科 首 藤 貴  
筋電図上神経原性・筋原性の混在性変化を呈した筋ジストロフィーの  
骨格筋 CT 所見 117
- 都立神経病院神経内科 広 瀬 和 彦  
X 線 CT によるデュシャンヌ型筋ジストロフィー症の咬筋障害の検討 123
- 国立療養所下志津病院神経内科松 村 喜一郎  
福山型先天性筋ジストロフィー症の骨格筋 CT について 127
- 東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫  
神経筋疾患における骨格筋超音波断層法の検討 134
- 国立療養所長良病院 山 田 重 昭  
MELAS の脳循環代謝病態について  
—positron emission tomography による定量的検討 138
- 弘前大学脳研・神内 松 永 宗 雄  
Early-onset benign autosomal dominant limb-girdle myopathy with  
contractures の母子例 143
- 札幌医科大学小児科 舘 延 忠  
FSH 様筋所見を呈し,心筋障害,肝腫大,血清乳酸値上昇を伴う  
ミオパチーの 1 例 149
- 弘前大学脳研・神内 松 永 宗 雄  
特異な眼所見を呈した福山型先天性筋ジストロフィー症の一例 152
- 神戸市立中央市民病院 吉 岡 三恵子  
肢帯型筋ジストロフィー症における臨床像の多様性に関する研究 155
- 国立療養所徳島病院 松 家 豊  
Phosphorylase b kinase 低下を認めた周期性四肢麻痺の一学童例 160
- 東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫  
筋緊張性ジストロフィー症患者における聴力障害 163

国立療養所箱根病院 村上 慶 郎

## II-B 生化学

### ★Myotonic dystrophy における内分泌異常 167

京都大学第2内科 葛谷 英 嗣

### Myotonic dystrophy 症における Ca 代謝

#### —Ellsworth-Howard 試験による検討— 169

都立神経病院神経内科 廣瀬 和 彦

### 後縦靭帯骨化症を合併した Myotonic Dystrophy 同胞例の Ca 代謝 173

国立療養所宇多野病院神経内科 斉田 恭 子

### 進行性筋ジストロフィー症患者における骨代謝についての検討 178

国立療養所宮崎東病院内科 井上 謙次郎

### Duchenne 型筋ジストロフィー症における骨代謝の研究

#### —活性型ビタミン D 投与による骨代謝改善作用— 180

国立療養所南九州病院 福永 秀 敏

### 筋強直性筋ジストロフィー先天型における Hyperinsulinism の検討 184

国立療養所松江病院小児科 笠木 重 人

### 筋ジストロフィー症における血漿 $\alpha$ -hANP について 187

国立療養所宇多野病院 西谷 裕

### Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症におけるヒト心房性ナトリウム

#### 利尿ペプチドの血漿濃度について 190

国立療養所八雲病院 南 良 二

### 筋緊張性ジストロフィー症における脂質代謝について 196

国立療養所医王病院小児科 西川 二 郎

### 筋緊張性ジストロフィー症患者における血中 apolipoprotein C II 濃度 202

国立療養所西多賀病院 鴻巣 武

### Myotonic Dystrophy リンパ球核 T3 受容体の検討 205

奈良医科大学神経内科 高柳 哲 也

### 神経筋疾患における血清抗 CA-III 抗体の存否について 207

国立療養所札幌南病院 島 功 二

### type II C 線維の生化学的特徴について 211

東邦大学第4内科 木下 真 男

### 骨格筋におけるジストロフィン蛋白の局在 216

熊本大学第1内科 荒木 淑 郎

### デュシャンヌ型ならびにベッカー型筋ジストロフィー症におけるコネクチンの分解過程について：モノクローン抗体による研究 220

国立療養所下志津病院神経内科 松村 喜一郎

ヒト神経成長因子(hNGF)の酵素免疫測定法(EIA) 225

岐阜薬科大学 林 恭 三

筋ジストロフィー症における含硫アミノ酸代謝の研究:

Na<sup>+</sup>-Ca<sup>2+</sup>交換反応に対するタウリンの効果 229

国立療養所東高知病院 谷 淳 吉

II-C 生理機能

★筋力評価機器の全国調査 233

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

筋ジストロフィー症における求心性および遠心性筋収縮時の肘関節屈曲力の検討

(第1報) 健常正常者における検討 235

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

DMD 患者における咀嚼筋機能と咬合形態との関連に関する累年の研究 239

国立療養所岩木病院 秋 元 義 己

筋ジストロフィー症患者の心不全の早期発見の指標の検討 242

国立療養所岩木病院 秋 元 義 己

進行性筋ジストロフィー症における sympathetic skin response (SSR)の検討 246

国立療養所沖縄病院長 大 城 盛 夫

DMD 児の継時的 T 波に関する検討 250

国立療養所西別府病院 三吉野 産 治

デュシャンヌ型筋ジストロフィーにおける H 波の研究 254

国立療養所松江病院小児科 笠 木 重 人

iv

筋緊張性ジストロフィー症における Critical Frequency

of Photic Driving (CFPD)の変化 258

国立療養所八雲病院 南 良 二

筋緊張性ジストロフィー症における事象関連電位 261

国立療養所刀根山病院 姜 進

ラット横隔膜筋細胞内カルシウムイオン濃度の測定

—カルシウム選択性微小電極法による— 264

宮崎医科大学第3内科 大 井 長 和

低カリウム血症性ミオパチーにおける筋交感神経活動 269

名古屋大学環研6部 間 野 忠 明

プロジェクトIII 治 療

III-A 評価法の開発

★筋ジストロフィー症患者のデータ・ベースの活用 (2) 275

鹿児島大学 井 形 昭 弘

- 神経筋疾患の肩関節動揺性 289  
広島大学整形外科 畑野栄治
- 体格と死亡年齢の関係について 293  
広島大学整形外科 畑野栄治
- III-B 治療法の開発
- ★筋ジストロフィー症の治療 1988年 297  
国立療養所兵庫中央病院 高橋桂一
- ★Duchenne型筋ジストロフィー症患者における disoxin 至適投与設計のための  
Population Pharmacokinetic Parameters の設定 302  
国立療養所西別府病院 三吉野産治
- 筋ジストロフィー症におけるセファランチンの効果 306  
国立療養所兵庫中央病院 高橋桂一
- DMD呼吸不全患者に対する NIPPV および NCPAP の試み 309  
国立療養所岩木病院内科 秋元義巳
- プロジェクトIV 病理
- ★Becker型筋ジストロフィー症の2剖検例について 313  
徳島大学第1病理学 檜澤一夫
- 呼吸筋セソトラルコアの研究 317  
国立療養所東埼玉病院 石原傳幸
- 福山型先天性筋ジストロフィー症の脳白質病変に関する研究 320  
国立精神・神経センター 向山昌邦
- 神経筋疾患骨格筋細胞における *dvstrophin* の局在 (免疫組織化学的研究) 323  
徳島大学第1病理 檜澤一夫
- ジストロフィンの局在 327  
熊本大学小児発達学 三池輝久
- 抗 *dystrophin* 抗体による筋ジストロフィー症生検筋の染色性とその性状について 334  
国立療養所宇多野病院神経内科 斎田恭子
- mdx mouse* 及び *control mouse* における *dystrophin* の局在および組織特異性について 337  
国立療養所再春荘病院 寺本仁郎
- 女性 DMD の Barr 小体に関する研究(第2報) 341  
東邦大学第4内科 木下真男
- 非定型的コア形成に関する免疫組織化学的検討: 抗骨格筋構造蛋白モノクローン抗体による研究 344  
国立療養所下志津病院神経内科 松村喜一郎
- Duchenne型筋ジストロフィー症に合併した上腸間膜動脈症候群について 350  
国立療養所新潟病院神経内科 山崎元義

筋緊張性ジストロフィー症の末梢神経病変 353

国立療養所筑後病院 岩 下 宏

運営の経過 357

班員名簿 361