

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
平成元年度研究報告書 班長 西谷 裕
平成2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

—国療筋ジス施設以外の患者の実態— 5

北海道大学公衆衛生 近藤 喜代太郎

北海道における国療筋ジス施設以外の Duchenne 型患者の実態 9

北海道大学公衆衛生 近藤 喜代太郎

進行性筋ジストロフィーの療養のあり方に関する研究

(第3報)：国立療養所以外の施設に入所している事例について 10

国立療養所築後病院 岩 下 宏

Duchenne 型筋ジストロフィーの ADL 障害の進展過程

—とくに施設入院患者と在宅療養患者の比較について— 13

名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦

沖縄県における Duchenne 型在宅療養患者の動向 16

国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫

I-B 遺伝相談

★筋ジストロフィー症患者向け教育冊子について 19

東京女子医大小児科 福 山 幸 夫

Duchenne 型筋ジストロフィー症家系の遺伝子診断

—保因者診断と遺伝相談への応用— 22

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の遺伝子変異に関する研究 29

田立療養所川棚病院 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 32

京都大学医化学 本 庶 佑

DNA プローブと絨毛採取法の組み合わせによる Duchenne 型

筋ジストロフィー症の出生前診断法の確立 35

- 東邦大学第1産婦人科 片山 進
Duchenne型筋ジストロフィー症患者の遺伝子診断 39
国立療養所原病院 亀尾 等
- Polymerase chain reaction法による Duchenne muscular dystrophy
遺伝子部分欠失の診断 42
国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一
- Becker型筋ジストロフィー症4男児例の分子生物学的考察 45
神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子
- Duchenne型筋ジストロフィー症における染色体脆弱性の研究 48
国立療養所西多賀病院 服部 彰
- 慢性進行性外眼筋麻痺における非侵襲的遺伝子診断の試み
—血小板ミトコンドリアDNA欠失のPCR法による分析— 53
名古屋大学神経内科 松岡 幸彦
- 慢性進行性外眼筋麻痺と欠失ミトコンドリアDNA 59
愛知医科大学第4内科 佐橋 功
- ミトコンドリアDNAの多重欠失を認めた再発性ミオグロビン尿症の兄弟例 63
愛知医科大学第4内科 佐橋 功
- 筋ジストロフィー症のHLA検査 67
国立療養所箱根病院神経内科 村上 慶郎
- プロジェクトII 臨床病態
II-A 臨床・画像診断
★DMDにおける心不全分類の試み 71
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 74
国立療養所宮崎東病院内科 井上 謙次郎
- 201Tl心筋SPECTによる進行性筋ジストロフィー症の心筋障害の検討 79
国立療養所川棚病院 渋谷 統寿
- 心エコー図による心不全の評価方法の検討 82
国立療養所長良病院 山田 重昭
- 重症呼吸不全を伴う Duchenne型筋ジストロフィーにおける心筋障害の検討 87
国立療養所松江病院 笠木 重人
- Becker型筋ジストロフィー症と心筋症 91
国立精神神経センター武蔵病院神経内科 春原 経彦
- 筋ジストロフィーにおける心室遅延電位 95
国立療養所松江病院小児科 笠木 重人
- 神経筋疾患におけるLate Potentialの検討 99

- 国立療養所西奈良病院小児科 岩 垣 克 己
Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症重症における
下肢動脈造影検査所見 101
- 国立療養所東埼玉病院内科 石 原 傳 幸
Becker 型筋ジストロフィーにおける臨床症状とジストロフィンの関連 103
- 国立精神神経センター武蔵病院神経内科 春 原 経 彦
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 106
- 国立療養所徳島病院 松 家 豊
低ゴナドトロピン血症，難聴などを伴った先天性顔面肩甲上腕型筋萎縮症の 1 例 110
- 都立神経病院神経内科 廣 瀬 和 彦
デュシャンヌ型筋ジストロフィー症(DMD)における骨格筋 CT 所見の経時的変化の検討
114
- 国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎
MRI (縦断画像)による Duchenne 型筋ジストロフィー症の単一筋における脂肪変性の進行
についての検討 119
- 国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎
Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における各種骨格筋 X 線 CT 所見と脊柱変形の程
度との相関について 123
- 国立療養所宮崎東病院内科 井 上 謙次郎
筋ジストロフィー症(Duchenne 型)の骨格筋病変と筋力との関連性について—骨格筋
CT,MRI 所見と筋力— 127
- 愛媛大学整形外科 首 藤 貴
セントラルコア病姉弟例骨格筋の CT 所見と超音波断層所見 132
- 東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫
MELAS の脳循環代謝病態について(第 2 報)
—ポジトロン CT による脳血管反応性の検討— 137
- 弘前大学脳研神経内科 松 永 宗 雄
- II-B 生化学
- ★Myotonic dystrophy における内分泌異常 143
- 京都大学第二内科 葛 谷 英 嗣
筋緊張性ジストロフィー症における High Density Lipoprotein の異常について 146
- 国立療養所医王病院 西 川 二 郎
ジストロフィン蛋白の機能に関する研究 150
- 熊本大学第一内科 荒 木 淑 郎
In vitro における dystrophin の分解について 154
- 国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎

ジストロフィン抗体作製の試み 157

国立療養所宇多野病院 西 谷 裕

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 (2) 159

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(第二報)

—剖検例における骨組織および骨パラメーターの検討— 162

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

筋ジストロフィー症における含硫アミノ酸代謝の研究：骨格筋におけるタウリンの細胞内分布 166

国立療養所東高知病院 谷 淳 吉

神経原性萎縮筋 CA-III について

—ALS 剖検筋より CA-III 精製の試み— 169

国立療養所札幌南病院 島 功 二

各 II-C 線維の生化学的特徴について 173

東邦大学第四内科 木 下 真 男

神経筋疾患における血清 Mn-Superoxide Dismutase (Mn-SOD) について 178

国立療養所道北病院 坂 井 英 一

mdx マウスの坐骨神経内の NGF について 181

宮崎医科大学第 3 内科 大 井 長 和

筋ジストロフィーマウス(mdx マウス)顎下腺中の EGF と NGF レベル 184

岐阜薬科大学 林 恭 三

II-C 生理機能

★筋ジストロフィー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 (第二報)

筋ジストロフィーにおける検討 187

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

進行性筋ジストロフィーの横隔膜誘発電位の検討 191

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

定量的筋電図法の研究(第一報) —myopathy index の応用— 200

東京都立神経病院神経内科 廣 瀬 和 彦

近位性脊髄性筋萎縮症における運動ニューロンの変性過程について —F 波を用いた最大伝導速度による検討— 205

国立療養所八雲病院 南 良 二

Rimmed vacuole 型 distal myopathy の筋電図学的検討 209

弘前大学脳研神経内科 松 永 宗 雄

進行性筋ジストロフィー症における自律神経機能の研究(アセチルコリン Sweatspot test による発汗機能の検討) 212

- 国立療養所沖縄病院 大城 盛夫
筋緊張性ジストロフィー症における筋交感神経活動 216
- 名古屋大学環境医学研究所第6部門 間野 忠明
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的研究 223
- 国立療養所岩木病院 秋元 義巳
II-D 先天性筋ジストロフィーの臨床病態 (特別プロジェクト)
★先天性筋ジストロフィー症における先天異常要因に関する研究
第1報: 身体小奇形について 227
- 東京女子医科大学小児科 福山 幸夫
当病院で経験された先天性筋ジストロフィー症 (福山型) の臨床的・疫学的検討 231
- 国立療養所西別府病院 三吉野 産治
福山型筋ジストロフィー症の頭部 MRI 所見について(予報) 235
- 東京女子医科大学小児科 福山 幸夫
福山型先天性筋ジストロフィー症乳児の頭部 MRI 239
- 神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子
福山型先天性筋ジストロフィーにおける中枢神経病変の
三次元脳表 MR 立体画像による検討 243
- 国立療養所下志津病院神経内科 松村 喜一郎
筋ジストロフィー症骨格筋病変の CT による評価
—先天型を中心に— 247
- 東京女子医科大学小児科 福山 幸夫
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 (3) 251
- 鹿児島大学 井形 昭、弘
Duchenne 型筋ジストロフィーの障害進行度に対する環境の影響についての検討
—データベースを利用して— 266
- 国立療養所沖縄病院 大城 盛夫
平均加算心電図による進行性筋ジストロフィー症の心筋病変の評価 270
- 国立療養所鈴鹿病院 飯田 光男
Duchenne 型筋ジストロフィー患者の体格・CPK の推移 274
- 広島大学整形外科 畑野 栄治
Duchenne 型筋ジストロフィー症における脊柱変形について 278
- 国立療養所岩木病院 秋元 義巳
III-B 治療法の開発
★筋緊張性ジストロフィー症の臨床評価法の検討とタウリンの効果について 283

国立療養所兵庫中央病院神経内科 高橋 桂 一

★Duchenne 型筋ジストロフィー症患者における digoxin 至適投与設計
のための Population Pharmacokinetic Parameters の設計(まとめ) 288

国立療養所西別府病院 三吉野 産 治

治療開発のための評価法

—等尺性握力測定について— 293

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂 一

デュシェンヌ型筋ジストロフィー症における低栄養状態の治療 296

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

筋ジス患者への循環動態改善薬使用選択の基準(試案) 300

国立療養所岩木病院 秋 元 義 巳

筋ジストロフィー症に認めた心室性期外収縮に対するメキシレチン投与経験 304

国立療養所八雲病院 南 良 二

重症呼吸不全を伴った筋ジストロフィー患者における器械的人工呼吸療法開始後の臨床経過に関する研究 311

国立療養所松江病院小児科 笠 木 重 人

プロジェクトⅣ 病 理

★筋ジストロフィー症剖検例の検討:

FSH 筋ジストロフィー症と考えられる兄妹 2 剖検例 317

徳島大学第 1 病理 檜 澤 一 夫

筋ジストロフィー症と正常外眼筋のジストロフィンの免疫組織化学的観察 322

徳島大学第 1 病理 檜 澤 一 夫

筋緊張性ジストロフィーの中樞神経病変 329

国立療養所中部病院 向 山 昌 邦

Duchenne 型筋ジストロフィー症保因者の生検筋における組織化学および免疫組織(抗ジストロフィン抗体を用いた)的検討 330

札幌医科大学小児科 舘 延 忠

抗ジストロフィン抗体で証明され心不全にて若年死した Becker 型筋ジストロフィー症の一例 334

国立療養所新潟病院神経内科 山 崎 元 義

Duchenne 型筋ジストロフィー症家系内女性 20 名の針生検による carrier 診断 337

国立療養所八雲病院 南 良 二

筋ジストロフィー剖検例における肺梗塞について 340

国立療養所東埼玉病院内科 石 原 傳 幸

心不全で死亡した Duchenne 型筋ジストロフィー症の 2 剖検例 343

国立療養所鈴鹿病院 飯 田 光 男

dystrophin :局在と推定される生理機能 348

熊本大学発達小児科 三 池 輝 久

Mdx mouse 及び control mouse における dystrophin の局在及び組織特異性について (第 2 報) 354

国立療養所再春荘病院 寺 本 仁 郎

mdx マウスの筋所見

—特に血管所見との関連について— 357

東邦大学第四内科 木 下 真 男

mdx マウスにおける新組織所見

—変性像を中心として— 361

国立療養所宇多野病院神経内科 齋 田 恭 子

ジョイント・ワークショップ

運営の経過 365

班員名簿 367