

筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝及び疫学に関する研究

平成2年度研究報告書 班長 高橋 桂 一

平成3年3月

目 次

(★：プロジェクト研究)

総括研究報告書

班 長 高 橋 桂 一 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遺伝相談ネットワークの可能性について 5

北海道大学公衆衛生 近藤 善代太郎

I-B 遺伝子診断・遺伝相談

★遺伝相談の現状把握と今後解決すべき課題の検討 11

東京女子医大小児科 福 山 幸 夫

Multiplex Polymerase Chain Reaction を利用した Duchenne 型

筋ジストロフィーのスクリーニング 15

東京都臨床医学総合研究所臨床遺伝学 鈴 木 義 之

PCR 法を用いた Duchenne 型筋ジストロフィー症での遺伝子診断 17

国立療養所川棚病院 金 沢 一

進行性筋ジストロフィー患者における遺伝子欠失及び重複の検討 20

慶応大学微生物 加 藤 真 吾

筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝子欠失に関する研究 25

大阪大学小児科 乾 幸 治

Duchenne 型筋ジストロフィーの DNA 診断多

型分析, cDNA 法, PCR 法による比較検討 29

東邦大学第一産婦人科 片 山 進

日本人の Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィー症患者における

原因遺伝子の欠失及び重複の検出 34

国立療養所原病院 亀 尾 等

Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーにおける

ジストロフィン遺伝子の解析 37

国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎

筋緊張性ジストロフィー症の遺伝子単離に向けて

—NotI リンキングライブラリーと in situ ハイブリダイゼーション— 40

大阪大学老年病 三 木 哲 郎

筋緊張性ジストロフィー症における Apolipoprotein CII の in situ hybridization における遺伝子マッピング 44

国立療養所西多賀病院 鴻 巢 武

針生検における DMD carrier 診断 47

国立療養所八雲病院 南 良 二

プロジェクトII 臨床病態

II-A 画像診断

Duchenne 型進行性筋ジストロフィーの心筋病変の評価

-断層心エコー図法による 5 年間の follow up study- 51

国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における脊椎変形の検討

-血清筋原性酵素と X 線 CT による各種骨格筋の評価- 57

国立療養所宮崎東病院 井 上 謙次郎

デュシャンヌ型筋ジストロフィー(DMD)における骨格筋 CT 所見の

経時的変化の検討 -第 2 報- 61

国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎

筋ジストロフィーの臨床病態の画像診断法による研究 67

愛媛大学小児科 松 田 博

筋ジストロフィー症患者の筋 MRI-T1 値変化と関節可動範囲 72

国立療養所筑後病院神経内科 長 柄 均

Duchenne 型筋ジストロフィー症における咬筋 X 線 CT 所見の

経時的変化の検討 76

国立療養所西多賀病院神経内科 鴻 巢 武

心エコー検査による心不全の評価 80

国立療養所長良病院小児科 矢 嶋 茂 裕

II-B 臨床・病態生理

★Duchenne 型筋ジストロフィー症における坐位保持能力の検討 83

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

筋ジストロフィーの上肢機能に関する研究 88

国立療養所徳島病院整形外科 松 家 豊

Duchenne 型筋ジストロフィー症の脊柱変形について

-高度進行群の検討- 93

国立療養所岩木病院 五十嵐 勝 朗

定量的筋電図法の研究 -myopathy index の筋肉差- 98

東京都立神経病院神経内科 廣 瀬 和 彦

筋緊張性ジストロフィーおよび先天性筋ジストロフィーの電気生理学的検討

-隣目反射による脳幹機能評価- 103

国立療養所八雲病院 南 良 二

筋ジストロフィーの Axonal Stimulation Single Fiber EMG 108

国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫

レーザー・ドップラー法によるヒト骨格筋血流量の測定 112

名古屋大学環境医学研第 6 部門 間 野 忠 明

筋ジストロフィー患者の自律神経障害 117

国立療養所西別府病院院長 三吉野 産 治

筋緊張性ジストロフィーにおける血圧の日内変動 120

国立療養所道北病院内科 坂 井 英 一

筋緊張性ジストロフィーにおける中枢神経障害の臨床的検討 123

名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦

中枢性と考えられる Sleep apnea を主徴とした筋緊張性ジストロフィーの一例 127

京都大学神経内科 秋 口 一 郎

筋緊張性ジストロフィーにおける肺胞低換気

-臥位と立位での差異- 130

国立療養所兵庫中央病院神経内科 堀 川 博 誠

筋緊張性ジストロフィーにおける睡眠時無呼吸

-昼間での検討- 135

国立療養所兵庫中央病院神経内科 高 橋 桂 一

筋ジストロフィー患者に合併する無症候性胆石症 139

国立療養所箱根病院内科 村 上 慶 郎

筋ジストロフィーにみられた Chilaiditi 候群について 140

国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫

Rimmed vacuole を伴う常染色体優性遺伝のミオパチーの臨床像の検討 143

弘前大学脳研神経内科 松 永 宗 雄

筋ジストロフィーか否か 146

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

Duchenne 型筋ジストロフィー症の心筋 Viability の検討 149

国立療養所川棚病院 金 沢 一

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における心筋障害

-Signal Averaged ECG での検討- 152

国立療養所徳島病院整形外科 松 家 豊

Duchenne 型筋ジストロフィー症における心室遅延電位の臨床的意義について

-心肺機能及び体格との関係について- 157

国立療養所西奈良病院小児科 岩 垣 克 己

Duchenne 型筋ジストロフィーの心筋障害

-領域選択心筋 31P-Magnetic Resonance Spectroscopy による検討- 162

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患者の心機能

-血球との関連性の面から- 165

国立療養所岩木病院 五十嵐 勝 朗

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける心筋ミオシン軽鎖 I 測定の臨床的意義 169

国立療養所南九州病院神経内科 福永 秀 敏

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける心不全死の検討 173

国立療養所鈴鹿病院神経内科 酒井 素 子

Becker 型筋ジストロフィー症の心病変 178

国立療養所徳島病院 松家 豊

II-C 生化学・内分泌

★筋ジストロフィー症における内分泌学的ならびに生化学的研究

-本班における内分泌学的検討の経緯- 183

弘前大学脳研神経内科 松永 宗 雄

筋ジストロフィー症患者血清中の NGF レベル

-ヒト NGF に対する酸素免疫測定法の確立- 186

岐阜薬科大学薬剤 林 恭 三

種々の神経筋疾患における骨格筋内 CA-III の量的変動について 189

国立療養所札幌南病院 島 功 二

筋ジストロフィーにおける血清ミオシン軽鎖 I の検討 192

名古屋大学神経内科 松岡 幸 彦

筋緊張性筋ジストロフィーにおける糖代謝及び脂質代謝異常の検討

-内臓脂肪及び皮下脂肪との関連- 195

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

Myotonic dystrophy の Ca 代謝

-Ellsworth-Howard 試験による再検討- 199

東京都立神経病院神経内科 廣瀬 和 彦

進行性筋ジストロフィー症における骨代謝についての検討 -第 3 報- 205

国立療養所宮崎東病院 井上 謙次郎

ラット骨格筋の脱神経筋における生化学的検討 208

東邦大学第四内科 木下 真 男

糖原病 II b 型(Pompe 病小児・成人型) 3 症例の臨床的及び生化学的検討 212

神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子

II-D 先天性筋ジストロフィー(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2報：皮膚紋理について 217

東京女子医大小児科 福山 幸夫

先天性筋ジストロフィー症児における CK, GOT, GPT, LDH の自然歴 222

東京女子医大小児科 福山 幸夫

先天性筋ジストロフィー症，特に幼少例における

下腿筋 CT 値変化について 227

東京女子医大小児科 福山 幸夫

先天性筋ジストロフィー症の頭部 MRI

-福山型と非福山型の対比- 231

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 画像による検討(第2報)-剖検所見との対比を含めて- 236

国立療養所下志津病院神経内科 松村 善一郎

プロジェクトⅢ病理

Ⅲ-A 剖検例・病理

★筋ジストロフィー症剖検例の登録および神経筋疾患における

内喉頭筋の病理組織学的検討 243

徳島大学第一病理 檜澤 一夫

gad-mdx ダブルミュータントマウスの臨床病理学的研究 247

国立療養所中部病院臨床研究部 向山 昌邦

「呼吸筋セントラルコア」の組織化学的検討 249

国立療養所東埼玉病院 石原 傳幸

左室内血栓と脳梗塞を合併した Duchenne 型ジストロフィー症の1剖検例

-臨床及び病理所見- 254

国立療養所徳島病院 松家 豊

心不全にて発症した DMD manifesting carrier の一例

-骨格筋及び心筋の免疫組織学的検討- 258

国立療養所新潟病院神経内科 山崎 元義

拡張型心筋症様病態を呈し，心不全にて死亡した Becker 型

筋ジストロフィー症の1例 261

国立療養所岩木病院小児科 五十嵐 勝朗

筋ジストロフィー症の平滑筋病変

第1報：筋緊張型ジストロフィー症について 265

国立療養所筑後病院神経内科 長柄 均

ミトコンドリアミオパチーにおける cytoplasmic body

-臨床病理学および遺伝学的検討- 269

愛知医科大学第四内科 佐 橋 功

炎症性ミオパチーの筋内神経 273

奈良医科大学神経内科 高 柳 哲 也

III-B ジストロフィン関連

★現在使用されている 5 種類のジストロフィン抗体について 277

熊本大学小児発達学 三 池 輝 久

ジストロフィン遺伝子第 19 エクソンの部分欠失により生じた

第 19 エクソンのスキッピング 282

神戸大学小児科 松 尾 雅 文

Becker 型筋ジストロフィー症の筋組織化学および免疫組織学的検討 285

札幌医科大学小児科 舘 延 忠

Quadriceps Myopathy

-Becker 型筋ジストロフィーの不全型- 289

国立精神神経センター武蔵病院神経内科 春 原 経 彦

福山型先天性筋ジストロフィー症および多発筋炎におけるジストロフィン染色 292

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
局在及び組織特異性について (第 3 報) 296

国立療養所再春荘病院 寺 本 仁 郎

シナプス, 中枢神経系におけるジストロフィン 300

熊本大学小児発達学 三 池 輝 久

プロジェクト I V 治 療

I V 【A デ】タ・ペ【スの確立とネットワーク化

★Duchenne 型筋ジストロフィー患者のデータベースの活用 305

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

IV-B 評価法と治療法の開発

★筋ジストロフィーの薬物治療 317

国立療養所刀租山病院神経内科 姜 進

進行性筋ジストロフィー症 (Duchenne 型) の日常生活動作評価基準の検討 319

広島大学整形外科 畑 野 栄 治

DuchennC 型筋ジストロフィーにおける心機能障害と

ヒト心房性ナトリウム利尿ペプチドとの関係について 322

国立療養所八雲病院 南 良 二

mdx マウス治療の試み

【プロスタグランジン E1 の効果●】 326

東邦大学第四内科 木下英男

Duchenne型筋ジストロフィー患者の末梢循環不全に対する経口

プロスタグランディン E1 誘導体制剤（リマプロスト）の有効性について 329

国立療養所医王病院小児科 本家十一也

遺伝性筋萎縮マウス（wobblermouse）に対する MK-801 の治療効果 334

弘前大学脳研神経内科 松永宗雄

筋ジストロフィーにおける人工換気療法開始後の筋再生と萎縮に関する検討 338

国立療養所松江病院小児科 笠木重人

Duchennemusculardystrophy に対する脊柱変形矯正手術の治療経験 【342

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

運営の経過 347

班員名簿 349