

筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝相談及び疫学に関する研究

平成3年度研究報告書 班長 高橋 桂 一

平成4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・データベース

★国立療養所八雲病院における Duchenne 型筋ジストロフィー患者の推移 5

国立療養所八雲病院 南 良 二

北海道における Duchenne 型筋ジストロフィーの遺伝子欠失と臨床症状の多様性 9

国立療養所八雲病院 南 良 二

当院筋ジス病棟における入院患者動向 13

国立療養所西別府病院神経内科 三 宮 邦 裕

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける若年心不全の検討 17

国立療養所鈴鹿病院神経内科 酒 井 素 子

★Duchenne 型筋ジストロフィー患者のデータベース 21

と DNA 分析に関するアンケート結果

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

I-B 遺伝相談・遺伝子診断

★Duchenne 型筋ジストロフィーの遺伝相談倫理についての検討 35

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

本院における遺伝相談の現況 39

国立療養所西別府病院神経内科 三 宮 邦 裕

進行性筋ジストロフィー患者の遺伝子解析においてジャンクションフラグメントを高率に

検出するための方法 42

慶応義塾大学医学部微生物学教室 加 藤 真 吾

PCR-RFLP 法による Duchenne 型筋ジストロフィー症の遺伝子診断 46

国立療養所川棚病院 金 沢 一

Duchenne 型筋ジストロフィー(DMD)の保因者診断および出生前診断における PCR-

RFLP 法の有用性の検討 49

東邦大学医学部第1産婦人科 片 山 進

PCR 法を用いた Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーの保因者診断と出生前診断

について 53

大阪大学小児科 乾 幸 治

Duchenne/Becker 型筋ジストロフィーの遺伝子診断:遺伝子増幅とイメージプロセッシング
による患者及び保因者の同定 56

東京都臨床医学総合研究所 鈴木 義之

CA dinucleotide repeat polymorphism を用いた Duchenne 型筋ジストロフィーの非保因者
診断 59

国立療養所新潟病院神経内科 保 住 功

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—第 2
報— 62

国立療養所下志津病院 山 田 広 樹

PCR 法を用いた進行性筋ジストロフィー患者の遺伝子診断 65

国立療養所西別府病院神経内科 三 宮 邦 裕

病院検査室における PCR 法を利用した Duchenne 型進行筋ジストロフィーの遺伝子診断
70

国立療養所西多賀病院 鴻 巣 武

Multiplex PCR によるジストロフィン遺伝子欠失の検出 Chamberlain 法と Beggs 法につい
て 73

国立療養所兵庫中央病院 高 橋 桂 一

MultiplexPCR による Xp21 筋ジストロフィーの遺伝子診断 Chamberlain 法と Beggs 法
の比較 77

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の遺伝子重複例及び欠失例における臨床所見 79

国立療養所原病院 亀 尾 等

筋緊張性ジストロフィー症の原因遺伝子近傍における連鎖不平衡及びPCR-RFLP法による
簡便遺伝子診断 83

大阪大学医学部第 4 内科 三 木 哲 郎

Duchenne 型筋ジストロフィーの遺伝相談倫理の検討遺伝相談の定義にかかわる問題を中
心として 87

国立精神・神経センター精神保健研究所 白 井 泰 子

DNA 技術と筋ジストロフィー対策 92

北海道大学医学部公衆衛生学講座 近藤 喜代太郎

プロジェクト II 臨床病態

II-A 画像診断

進行性筋ジストロフィーの心筋病変に対する心臓核医学的検討 95

国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸

心エコー検査による心機能評価と治療の検討 99

国立療養所長良病院小児科 矢 嶋 茂 裕

神経筋疾患の病態についての骨格筋 MRI による研究 103

愛媛大学医学部小児科 松 田 博

副腎皮質ステロイド反応性の再発性急性横紋筋壊死：

骨格筋 MRI 所見について 107

弘前大学医学部脳研神経内科 松 永 宗 雄

筋ジストロフィー患者でのデュアル X 線骨密度測定装置による

筋萎縮の定量的評価法 112

国立療養所兵庫中央病院 高 橋 桂 一

ii

顔面肩甲上腕筋ジストロフィーの筋障害の CT による検討 116

国立療養所兵庫中央病院神経内科 堀 川 博 誠

Duchenne 型筋ジストロフィーの脊柱変形 121

国立療養所宮崎東病院 井 上 謙次郎

II-B 臨床・病態生理

★Duchenne 型筋ジストロフィー症における脊柱側彎発生のメカニズム

—傍脊柱筋 X 線 CT による検討— 123

奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也

筋ジストロフィーの運動機能に関する研究 (第一報)

—床反力からみた小児の歩行の発達— 129

国立療養所徳島病院 松 家 豊

筋ジストロフィーの足の機能障害 135

国立療養所徳島病院 松 家 豊

Duchenne 型筋ジストロフィー症の新しい歩行分析 139

国立療養所西奈良病院小児科 岩 垣 克 己

Becker 型筋ジストロフィーにおける多面的臨床解析 145

愛知医科大学第四内科 佐 橋 功

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの筋障害以外の臨床的特徴 150

奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也

筋ジストロフィー症患者の循環機能 154

国立療養所岩木病院 五十嵐 勝 朗

心不全合併筋ジストロフィー患者における心房性ナトリウム利尿ペプチド

の変動について 159

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

筋交感神経活動が筋血流量に及ぼす影響 164

名古屋大環境医研高次神経統御部門 自律神経・行動科学 間 野 忠 明

定義的筋電図法の研究(第三報) —distal myopathy における

myopathy index— 173

東京都立神経病院神経内科 廣瀬和彦

筋ジストロフィーにおける jitter 現象の異常

—筋緊張性ジストロフィーと他の型の筋ジストロフィーの比較— 177

国立療養所沖縄病院 大城盛夫

事象関連電位を用いた筋強直性ジストロフィー患者の知的機能の検討 181

国立精神・神経センター武蔵病院神経内科 春原経彦

筋緊張性ジストロフィーにおける睡眠ポリグラフィーの検討 186

国立療養所沖縄病院 大城盛夫

筋緊張性ジストロフィーにおける脳核磁気共鳴スペクトロスコピーの検討 191

京都大学神経内科 秋口一郎

Myotonic dystrophy における中枢神経障害の臨床的検討

—睡眠中動脈血酸素飽和度および安静時動脈血ガス分析と髄液中
神経組織特異蛋白の関連性について— 194

名古屋大学神経内科 松岡幸彦

筋緊張性ジストロフィーにおける血圧の日内変動—第二報— 199

国立療養所道北病院 坂井英一

II-C 生化学・内分泌

★筋強直性ジストロフィー症に併発する糖尿病の実態調査 203

弘前大脳研神経内科 松永宗雄

シビレエイ電気器官からのジストロフィンタンパクの精製の試み 206

岐阜薬科大学分子生物 林恭三

血清 CA-III 測定の普及にむけて,多施設での臨床検討 209

国立療養所札幌南病院神経内科 島功二

筋萎縮マウス(wobbler)脊髄蛋白の異常について 214

弘前大学脳研神経内科 松永宗雄

Myotonic dystrophy におけるホルモン負荷試験の検討

—Ellwnorth-Howard 試験, Arginine 負荷試験, Insulin 負荷試験— 217

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に於ける free T3,及び free T4 値の検討 222

国立療養所箱根病院神経内科 村上慶郎

進行性筋ジストロフィーにおける骨代謝についての検討 226

国立療養所宮崎東病院 井上謙次郎

II-D 先天性筋ジストロフィー

先天性筋ジストロフィー児に認められるけいれんに関する検討 229

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の遺伝学的・臨床的検討—同胞罹患例を中心に— 232

神戸市立中央市民病院小児科 寺岡 三恵子

プロジェクトⅢ 病理

Ⅲ-A 剖検例集積

★筋ジストロフィー剖検登録例の集計と解析 235

国立療養所中部病院臨床研究部 向山 昌邦

Duchenne 型筋ジストロフィー症の心肥大について

—臨床ならびに剖検所見の検討— 238

国立療養所徳島病院 松家 豊

Duchenne 型筋ジストロフィー患児に発生した横紋筋肉腫の免疫組織化学的検討 242

東京女子医科大学小児科 福山 幸夫

筋萎縮性側索硬化症における呼吸筋の組織化学的検討 247

国立療養所東埼玉病院 石原 傳幸

増殖細胞核抗原(PCNA)を指標とした骨格筋再生の動態 250

徳島大学医学部第1病理学教室 檜澤 一夫

mdx マウスにおける筋再生能の検討 255

国立療養所宇多野病院神経内科 斎田 恭子

Heterozygote mdx マウスの培養筋細胞におけるジストロフィン発現に関する研究 259

東邦大学医学部第4内科 木下 眞男

先天性筋緊張性ジストロフィー症筋における細胞骨格蛋白

(ジストロフィン, ジスミン, スペクトリン) の免疫組織学的研究 263

札幌医科大学小児科 舘 延忠

Ⅲ-B ジストロフィン関連

★症例におけるジストロフィン反応の多様性 267

熊本大学医学部小児発達学 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 —モノクローナル抗体による検討— (第4報) 272

国立療養所再春荘病院 寺本 仁郎

先天性ミオパチーにおけるジストロフィン 276

熊本大学医学部小児発達学 三池 輝久

先天性筋ジストロフィーの筋組織におけるジストロフィンの研究 281

東京女子医科大学小児科 福山 幸夫

ヒト正常筋と Duchenne 型筋ジストロフィー症罹患筋の筋肉培養における各種細胞骨格蛋白発現に関する免疫組織学的検討 286

札幌医科大学小児科 舘 延忠

ベッカー型筋ジストロフィーにおけるジストロフィン分析 291

国立療養所筑後病院 岩 下 宏	
ジストロフィン神戸にみられた mRNA 前駆体 2 次構造の異常 294	
神戸大学小児科 松 尾 雅 文	
ジストロフィン C 末端ドメインが保たれた筋ジストロフィーの重症例 298	
国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏	
プロジェクトIV 治 療	
IV-A 評価法と治療法の開発	
★デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対するプレドニゾソの臨床効果 301	
国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進	
可動型等尺性筋力計の開発と治療評価への応用 303	
国立療養所兵庫中央病院 高 橋 桂 一	
先天性筋ジストロフィーの脊柱変形 307	
国立療養所岩木病院 五十嵐 勝 朗	
Duchenne 型筋ジストロフィー患者の余命の予測 311	
広島大学整形外科 畑 野 栄 治	
長期器械的人工呼吸療法における動脈性出血の検討 315	
国立療養所松江病院小児科 笠 木 重 人	
Duchenne 型筋ジストロフィー呼吸不全期のレニン-アンギオテンシン- アルドステロン系の動態と血圧上昇に対するカプトプリルの効果について 319	
国立療養所医王病院小児科 本 家 一 也	
Duchenne 型筋ジストロフィー(DMD)の心不全に対する captopril の 治療効果 322	
国立療養所川棚病院 金 沢 一	
ワークショップ	
<第 1 部 遺伝相談・遺伝子診断>	
遺伝相談の問題点 327	
東京女子医科大学小児科 大 澤 真木子	
筋ジストロフィーの遺伝子診断の現状と問題点 331	
東京都臨床医学総合研究所 鈴 木 義 之	
<第 2 部 ジストロフィンテスト>	
ジストロフィン総論	
—ジストロフィンとその抗体について— 334	
熊本大学医学部発達小児科 三 池 輝 久	
ジストロフィン染色 ABC 法の実際 338	
徳島大学医学部第一病理 伊 井 邦 雄	
ジストロフィン染色 ABC 法の症例 341	

札幌医科大学小児科 舘 延 忠
ジストロフィン染色 FITC 法 344
熊本大学発達小児科 吉 岡 毅
Western blotting の基礎と臨床 348
国立療養所再春荘病院神経内科 内 野 誠
PCR 基礎編 352
神戸大学医学部小児科 西 尾 久 英
PCR の臨床面 357
東京女子医科大学小児科 斎 藤 加代子
運営の経過 363
研究班組織図 365
班員名簿 367