

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4年度研究報告書 班長 高橋 桂一

平成5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・データペース

★北海道における Duchenne 型筋ジストロフィーの疫学 7

国立療養所八雲病院 南 良二

★Duchenne 型筋ジストロフィー患者のデータベースについて 11

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の検討(2)—遺伝相談に

対するクライアントのニーズを中心として— 25

国立精神・神経センター精神保健研究所 白井 泰子

異常ジストロフィン蛋白を発現する Duchenne 型筋ジストロフィー症例の検討 29

東京都臨床医学総合研究所臨床遺伝学 鈴木 義之

進行性筋ジストロフィーにおけるジストロフィン遺伝子イントロン内変異の検討 33

慶応義塾大学医学部微生物学教室 加藤 真吾

Duchenne 型筋ジストロフィーの遺伝子欠失と臨床症状との比較検討 36

国立療養所西多賀病院 鴻巣 武

進行性筋ジストロフィーにおける非放射性標識プローブを用いたサザンブロット法による
遺伝子診断 40

国立療養所東埼玉病院内科 石原 傳幸

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(第2報)—“保因者”のRFLPs
を用いた解析— 43

国立療養所筑後病院 岩下 宏

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—第2報— 47

国立療養所新潟病院神経内科 近藤 浩

Duchenne 型筋ジストロフィー(DMD)の出生前診断における PCR 法の有用性の検討 50

東邦大学医学部第1産婦人科 片山 進

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の実際 54

大阪大学小児科 乾 幸治

PCR-HPLC 法を用いた Duchenne 型筋ジストロフィーの保因者診断 57

国立療養所原病院 福田 清 貴

遺伝子量解析による DMD carrier の遺伝子診断

—PCR と HPLC を用いて— 61

国立療養所川棚病院神経内科 金 沢 一

2 世代にわたり発症した Duchenne 型筋ジストロフィー症候性保因者の一家系 64

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

DMD 症候性保因者のリンパ球に認められた正常ジストロフィン mRNA 量の減少 67

神戸大学医学部附属医学研究国際交流センター 松 尾 雅 文

ジストロフィン遺伝子の完全欠失例と新型プロモーターの部分欠失例における臨床像の相違について 70

国立療養所医王病院小児科 本 家 一 也

筋型プロモーター, 脳型プロモーターの欠失を有するにも拘らず正常知能である Duchenne 型筋ジストロフィーの 1 例 73

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

ジストロフィンの脳型プロモーターと Xp21muscular dystrophy における mental retardation との関係 77

国立療養所八雲病院小児科 南 良 二

南九州における Duchenne および Becker 型筋ジストロフィーの遺伝子欠失と臨床症状について 80

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

ジストロフィン遺伝子エクソン 3~4, 3~7, 3~11 欠失症例の検討 84

国立療養所兵庫中央病院 高 橋 桂 一

先天性筋緊張性ジストロフィー症における DNA 診断 88

札幌医科大学小児科 舘 延 忠

日本人筋緊張性ジストロフィー症における遺伝性不安定 DNA 領域 92

大阪大学医学部老年病医学講座 三 木 哲 郎

遺伝相談と不法行為責任 96

国立精神・神経センター精神保健研究所 白 井 泰 子

プロジェクト II 臨床病態

II-A 画像診断

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける筋病変の MRI による研究—化学シフトイメージング法による脂肪量の検討— 99

愛媛大学医学部小児科 松 田 博

デュアル X 線骨密度測定装置を用いた Duchenne 型筋ジストロフィー患者のステージ別評価 103

- 国立療養所兵庫中央病院神経内科 荻田典生
断層心エコー図を用いた心機能の評価と治療法の検討 106
- 国立療養所長良病院小児科 矢嶋茂裕
Duchenne型筋ジストロフィー患者におけるCTによる心臓・胸郭比の測定 109
- 国立療養所東埼玉病院内科 石原傳幸
Duchenne型筋ジストロフィーの脊柱変形 111
- 国立療養所宮崎東病院内科 井上謙次郎
筋ジストロフィーにおけるMCPP (metacarpophalangeal pattern profile) の検討 113
- 国立療養所沖縄病院 大城盛夫
Myotonic dystrophyにおける中枢神経障害について(SPECT, MRI, CTによる脳病変の検討) 117
- 名古屋大学医学部神経内科 松岡幸彦
筋強直性ジストロフィーにおける大脳白質病変のperfusion MRI 123
- 国立精神・神経センター武蔵病院神経内科 春原経彦
- II-B 臨床・病態生理
- ★筋ジストロフィー症の新しい靴型装具開発の試み 127
- 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
一床反力からみた筋ジストロフィーの歩行— 131
- 国立療養所徳島病院 松家豊
筋ジストロフィー症の車椅子用クッションの検討 137
- 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viabilityと左心機能の検討 141
- 国立療養所川棚病院神経内科 金沢一
筋ジストロフィー患者の循環機能—深夜帯の酸素飽和度との関連について— 145
- 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における心不全と血栓準備状態 148
- 国立療養所徳島病院 松家豊
Duchenne型筋ジストロフィーにおける血漿エンドセリン濃度について 152
- 国立療養所八雲病院小児科 南良二
筋ジストロフィーにおける皮野異常 156
- 国立療養所西別府病院神経内科 三宮邦裕
筋ジストロフィーにおけるピロカルピン発汗試験 159
- 国立療養所西別府病院神経内科 三宮邦裕
DMD患者の顎関節形態に関する研究 163
- 国立療養所岩木病院 五十嵐勝朗

- 筋ジストロフィー患者の睡眠時呼吸障害の特徴と咽頭の形態学的評価 168
国立療養所下志津病院神経内科 川 井 充
- 筋緊張性ジストロフィー症における筋交感神経活動—筋血流量と血圧に及ぼす影響— 172
名古屋大学環境医学研究所
高次神経統御部門自律神経・行動科学 間 野 忠 明
- 筋緊張性ジストロフィーにおける心電図 R-R 間隔について 178
国立療養所道北病院神経内科 橋 本 和 季
- 耳下腺腫瘍を合併した筋緊張性ジストロフィーの二例 181
国立療養所札幌南病院神経内科 島 功 二
- 定量的筋電図法の研究(第四報) —myotonic dystrophy における myopathy index— 185
東京都立府中病院神経内科 広 瀬 和 彦
- 筋緊張性ジストロフィーの中樞神経障害に対する ¹H-MR spectroscopy の検討 189
京都大学神経内科 秋 口 一 郎
- 肢帯型筋ジストロフィー症患者に対する dantrolene sodium の影響—電気生理学的検討—
192
国立精神・神経センター武蔵病院神経内科 春 原 経 彦
- 難聴と糖尿病を合併したミトコンドリアミオパチーの1例 196
国立療養所道北病院神経内科 橋 本 和 季
- 高齢発症ミトコンドリア脳筋症—MELAS との異同について— 199
弘前大脳研神経内科 松 永 宗 雄
- 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
—全国個人票調査成績— 203
弘前大脳研神経内科 松 永 宗 雄
- 筋ジストロフィーマウス(mdx マウス)顎下腺中の EGF, NGF レベルと生化学的諸性質に
ついて 206
岐阜薬科大学分子生物 林 恭 三
- Duchenne 型筋ジストロフィー患者血清中の心筋特異性トロポニン
T 値測定の意義 211
国立療養所鈴鹿病院神経内科 酒 井 素 子
- Myotonic dystrophy におけるホルモン負荷試験の検討
—TRH 負荷試験, Ellsworth-Howard 試験— 215
東京都立府中病院 広 瀬 和 彦
- 筋緊張性ジストロフィー症患者の血清ナトリウム値—経時的变化, ADL, 内分泌学的検査と
の関連について— 220
国立療養所箱根病院神経内科 岡 崎 隆

遺伝性筋萎縮マウス(wobbler)の脊髄遊離アミノ酸の変化について 227

弘前大脳研神経内科 松 永 宗 雄

II-D 先天性筋ジストロフィー

★先天型進行性筋ジストロフィー231

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

常同運動,自閉傾向を伴う分類困難な先天性筋ジストロフィーと臨床的に診断し,ジストロフィン DNA 欠失の証明によって

DMD と判明した 1 例 235

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

先天性筋ジストロフィーにおけるジストロフィン遺伝子欠失の検討 238

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

知能正常でありながら瀰漫性脳白質低吸収域を呈する先天性筋ジストロフィー243

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

生前,重症型 DMD (福山)と診断され,剖検上多少脳回および筋ジストロフィン免疫染色陽性を認めた 1 例 247

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

夜間低酸素血症を呈した先天性筋ジストロフィーの 1 例 252

国立療養所岩木病院 五十嵐 勝 朗

福山型先天性筋ジストロフィー症の臨床病態の検討

一筋・眼・脳以外の合併症と予後について— 256

神戸市立中央市民病院小児科 吉 岡 三恵子

プロジェクトⅢ 病 理

III-A 剖検例集積

★福山型先天性筋ジストロフィーの寿命, 死因および剖検所見の統計学的研究 259

国立療養所中部病院臨床研究部 向 山 昌 邦

再生筋線維に存在する筋衛星細胞の起源について 263

徳島大学医学部第一病理 檜 澤 一 夫

mdx マウスにおける筋再生能の検討(2) 267

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

進行性筋ジストロフィーにおける間線維化と TGF- β 1 の発現 271

国立療養所下志津病院神経内科 川 井 充

球脊髄性筋萎縮症におけるアンドロゲンレセプターの分布 275

奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也

III-B ジストロフィン関連

★末梢血リンパ球中におけるジストロフィン遺伝子の発現

—RT-PCR 法による分析 281

熊本大学医学部小児発達学 三池輝久	
マウス網膜におけるジストロフィンの発現	285
熊本大学医学部小児発達学 三池輝久	
無症候 Becker 型筋ジストロフィー症筋における dystrophin および dystrophin-related protein の発現様式	290
札幌医科大学小児科 舘延忠	
DMD の dystrophin 陽性線維に関する免疫組織化学的検討	293
国立療養所再春荘病院 寺本仁郎	
ジストロフィノパチーにおけるジストロフィン解析	297
愛知医科大学第4内科 佐藤功	
免疫走査電子顕微鏡によるジストロフィン局在の検討	303
国立療養所松江病院小児科 河原仁志	
プロジェクトIV 治療	
IV-A 評価法と治療法の開発	
★Duchenne Muscular Dystrophy に対する Prednisolone の臨床効果	307
国立療養所刀根山病院神経内科 姜進	
Duchenne muscular dystrophy の下肢拘縮変形に対する外科治療経験	312
国立療養所刀根山病院神経内科 姜進	
筋ジストロフィーに対する鼻マスクによる人工呼吸(NIPPV)について	316
国立療養所岩木病院 五十嵐勝朗	
成長促進因子のジストロフィンに及ぼす影響	319
東邦大学医学部第4内科 木下真男	
ワークショップ	
遺伝相談と胎児診断の法律問題—筋ジストロフィーの場合を中心に—	325
神戸大学法学部 丸山英二	
筋ジストロフィーの出生前診断	328
東邦大学医学部第1産婦人科 片山進	
筋ジストロフィーの遺伝相談	
—その問題点とジレンマ 問題解決の第一歩—	330
東京女子医科大学小児科 大澤真木子	
特別発言—前向きの遺伝相談とネットワーク—	333
北海道大学医学部公衆衛生学 近藤喜代太郎	
研究成果の刊行に関する一覧表	337
運営の経過	377
研究班組織図	378
班員名簿	379