

筋ジストロフィーの臨床・疫学及び遺伝相談に関する研究
平成5年度研究報告書 班長 高橋 桂一
平成6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 疫学・データベース

★筋ジストロフィーとデータ・ベース 5

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

★国立療養所の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

第1報 パイロットスタディー20

国立療養所八雲病院 南 良 二

プロジェクトⅡ 遺 伝

I-A 遺伝相談・倫理

★遺伝相談に関する検討—非医療従事者の遺伝相談に関する意識調査を
中心に— 23

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相談倫理とクライアントのニーズ 33

国立精神・神経センター精神保健研究所 白 井 泰 子

筋ジストロフィー協会における遺伝相談の事例研究 36

社団法人日本筋ジストロフィー協会 貝 谷 久 宣

I-B 遺伝子診断 (1)

★筋ジストロフィー遺伝子診断の今後のアプローチ 39

国立療養所東埼玉病院内科 石 原 傳 幸

サザンブロッド法による進行性筋ジストロフィーの遺伝子重複例の
保因者診断 42

国立療養所東埼玉病院内科 石 原 傳 幸

RT-PCR法を用いた Duchenne 型筋ジストロフィーでの保因者診断 45

国立療養所川棚病院神経内科 金 沢 一

北海道における 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 47

国立療養所八雲病院小児科 南 良 二

PCR-SSCP法と Heteroduplex 法を用いた Duchenne 型

筋ジストロフィーの遺伝子診断について 51

大阪大学医学部小児科 乾 幸 治

白血球内のジストロフィン mRNA 解析により発見されたジストロフィン遺伝子の点突然変異 54

神戸大学附属医学研究国際交流センター 松尾 雅文

II-B 遺伝子診断(2)

Duchenne 型筋ジストロフィーの着床前診断のための基礎的検討 58

東邦大学医学部第1産婦人科 片山 進

Dp71 のプロモーター領域を含めた dystrophin 遺伝子欠失と

Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーの心不全との関係 62

国立療養所八雲病院小児科 南 良二

PCR によるジストロフィン遺伝子解析と皮膚,心筋内結節を伴った DMD 症例 68

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

日本人 DMD/BMD (636 名) のジストロフィン遺伝子欠失分布 73

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

X 染色体腕間逆位による筋障害の世代継代性の検討 76

国立療養所鈴鹿病院 小長谷 正明

筋緊張性ジストロフィー症における創始者効果 79

大阪大学医学部老年病医学講座 三木 哲郎

筋強直性ジストロフィーの臨床像とその遺伝子解析結果の検討—小児期発症例を中心に— 82

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

プロジェクトⅢ 臨床

III-A 臨床症例・病態生理(1)

★Duchenne 型筋ジストロフィー症の脊柱側彎予防車椅子の開発 87

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の新しい靴型装具の効果—3次元歩行解析による検討— 91

国立療養所西奈良病院神経内科 安東 範明

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける脳梗塞 95

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

筋ジストロフィーにおける気管の変形についての検討 98

国立療養所沖縄病院 大城 盛夫

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける自然気胸 102

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

Duchenne 型筋ジストロフィー(DMD)における心不全と心胸郭比(CTR)との関連について 106

国立療養所新潟病院神経内科 近藤 浩

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症の心拍数変動の

経年変化についての検討 109

国立療養所東埼玉病院内科 石原 傳 幸

筋ジストロフィーの 31P-MRS からみた運動負荷 113

国立療養所徳島病院 松家 豊

III-A 臨床症例・病態生理(2)

Duchenne 型筋ジストロフィー症患者に認められた網膜電図異常 117

神戸大学医学部国際交流センター 松尾 雅文

筋ジストロフィー患者における聴覚および色覚刺激 P300 の検討 119

国立療養所再春荘病院内科 寺本 仁郎

進行性筋萎縮症の成人例におけるピロカルピン発汗試験 124

国立療養所西別府病院神経内科 後藤 勝政

Nerve Growth Factor およびその受容体と筋疾患の関連について 127

熊本大学小児発達学 三池 輝久

Duchenne 型筋ジストロフィーにおけるリンパ球内アミノ酸濃度 134

国立療養所原病院 福田 清貴

心筋 Troponin T は Duchenne 型筋ジストロフィーの心筋障害の
マーカーになりうるか 136

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

筋肉内の血管増生と難聴を伴った顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの一例 142

国立療養所宇多野病院神経内科 斎田 恭子

Autosomal dominant limb-girdle myopathy 145

国立精神・神経センター—武蔵病院神経内科 春原 経彦

高齢発症の rimmed vacuole myopathy における臨床的,筋病理学的検討 150

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功二

小児型糖原病 II 型患者の尿中オリゴ糖 156

国立療養所西多賀病院神経内科 鴻巣 武

培養マウス筋細胞のイオンチャンネルの発現調節機構 159

国立療養所宇多野病院神経内科 斎田 恭子

III-B 画像診断

★Duchenne 型筋ジストロフィーにおける気道変形および呼吸管理
合併症の画像診断学的及び病理学的研究 163

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

201TlCl と 123I-BMIPP を用いた心筋 SPECT による Duchenne 型筋ジストロフィーの心
筋障害の検討 171

国立療養所川棚病院 金沢 一

Duchenne 型筋ジストロフィーの脊柱変形 175

国立療養所宮崎東病院内科 井上 謙次郎

III-C 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179

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

福山型先天性筋ジストロフィーのCTまたはMRIの再検討

—大脳白質低吸収域の変化について— 185

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5剖検例における心臓の病理学的検討 188

国立療養所松江病院小児科 河原 仁志

先天性進行性筋ジストロフィーにおける感染症罹患時の一過性筋力低下 191

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

III-D 筋緊張性ジストロフィー

★筋緊張性ジストロフィーの臨床症候, 合併症および経過 195

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

筋強直性ジストロフィーと耳下腺腫瘍の合併

—全国アンケート調査の検討— 201

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功二

Myotonic dystrophy における多臓器障害の障害程度と遺伝子学的重症度の比較検討 —内分泌異常, 中枢神経系異常, 心伝導系異常と expanded DNA fragment size— 204

埼玉医科大学総合医療センター第4内科 木下 正信

筋緊張性ジストロフィー (My. D) 患者のABRについての検討 212

国立療養所箱根病院神経内科 岡崎 隆

筋緊張性ジストロフィーにおける心拍変動の検討 216

国立療養所道北病院神経内科 橋本 和季

各種神経筋疾患の生検筋におけるレクチン組織化学的検討 221

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

プロジェクトIV 病理

IV-A 剖検

★筋ジストロフィー症気管挿管例の気管潰瘍について 227

徳島大学医学部第一病理学教室 檜澤 一夫

Ki-67 (MIB-1)を指標とした各種神経筋疾患における骨格筋の細胞動態 231

徳島大学医学部第一病理学教室 檜澤 一夫

福山型先天性筋ジストロフィーの1剖検例—突然死をきたす要因について— 236

国立療養所中部病院臨床研究部 向山 昌邦

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 (第2報) 239

奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也

IV-B ジストロフィン関連

★ジストロフィン関連たんぱく質 (DRP) の局在と態度 245

熊本大学医学部小児発達学 三 池 輝 久

DMD, BMD ならびに DMD 女性保因者の骨格筋における dystrophin と dystrophin-related protein の発現 251

国立療養所徳島病院 松 家 豊

revertant 様筋線維の認められた DMD の兄弟例 256

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

mdx マウス再生筋線維の脆弱性に関する検針 258

東邦大学医学部第4内科 木 下 真 男

プロジェクトV 治療法と評価法の開発

★Duchenne Muscular Dystrophy に対する Prednisolone の臨床効果 263

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

当院における進行性筋ジストロフィーに対する体外式陰圧式人工呼吸器の使用状況に関する検討 268

国立療養所西別府病院神経内科 後 藤 勝 政

筋ジストロフィーの呼気ガス分析におけるクオリティーコントロール 271

国立療養所岩木病院整形外科 大 竹 進

Duchenne muscular dystrophy (DMD)の呼吸不全に対する NIPPV の効果・274

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

筋ジストロフィー患者における心室性不整脈の検討 278

国立療養所岩木病院整形外科 大 竹 進

心不全に対する血管拡張剤の効果の検討 283

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の血清 CK 値に対するビタミン B2,ニコチン酸アミドの影響 286

国立療養所医王病院小児科 本 家 一 也

研究成果の刊行に関する一覧表 291

運営の経過 301

研究班組織図 302

班 員 名 簿 303