

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6・7年度研究報告書 班長 高橋 桂 一

平成8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

平成6年度分担研究報告

プロジェクトⅠ 疫学・データベース

★国立療養所の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー5

国立療養所八雲病院 南 良 二

ニューヨーク市郊外における筋ジストロフィーの在宅人工呼吸の現状 8

国立療養所八雲病院 南 良 二

プロジェクトⅡ 遺伝

Ⅱ-A 遺伝相談・倫理

★「筋ジストロフィーにおける遺伝子診断・遺伝相談ガイドブック」について 11

東京女子医科大学小児科 大 澤 真木子

多型解析による出生前診断を行った福山型筋ジストロフィーの2家系 13

東京女子医科大学小児科 大 澤 真木子

受精卵の着床前診断に対する専門家の態度 16

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平成6年度遺伝相談の事例研究 18

社団法人日本筋ジストロフィー協会 貝 谷 久 宣

Ⅱ-B 遺伝子診断

★進行性筋ジストロフィーの遺伝子バンクについて 21

国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸

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—ファーストシステムの応用 23

大阪大学小児科 乾 幸 治

筋型プロモーター領域が異なるDuchenne Muscular Dystrophy

(DMD)兄弟例の検討 25

国立療養所川棚病院神経内科 藤 下 敏

Duchenne型筋ジストロフィーの着床前診断のための前臨床的検討 27

東邦大学第一産婦人科学教室 片 山 進

プロジェクトⅢ 臨床

Ⅲ-A 臨床症例・病態生理(1)

★RIMMED VACUOLEを伴ったミオパチー全国アンケート調査 248例の検討 29

国立精神・神経センター武蔵病院神経内科 春原 経彦

★筋ジストロフィー症の適切な座位保持対策—各種のクッションと座位保持装置の特性について— 34

奈良県立医科大学神経内科 高柳 哲也

Rimmed vacuole を伴う myopathy の臨床像,筋病理像の再検討 37

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功二

Rimmed vacuole を伴う Distal Myopathy の 7 症例—臨床のまとめと生検筋の検討 41

国立療養所宇野野病院神経内科 斎田 恭子

Distal myopathy with rimmed vacuoles における自律神経機能 43

国立療養所西別府病院神経内科 後藤 勝政

Adhalin (50K-DAG) の欠損を認めた筋ジストロフィーの臨床像 46

国立療養所南九州病院神経内科 福永 秀敏

進行性筋ジストロフィーにおける種々の臨床症状 48

国立療養所西別府病院神経内科 後藤 勝政

ジストロフィン遺伝子と知能などの関連性について 51

国立療養所再春荘病院内科 寺本 仁郎

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける事象関連電位 (P300) の検討 53

国立療養所新潟病院神経内科 近藤 浩

III-A 臨床症例・病態生理(2)

筋ジストロフィーにおける ACE polymorphism と心電図学的及び血清学的循環動態の検討 57

国立療養所沖縄病院 源河 圭一郎

Duchenne 型筋ジストロフィー女性保因者における心障害と骨格筋障害に関する研究 60

国立療養所徳島病院内科 足立 克仁

筋ジストロフィー患者赤血球 Cytosol Free Radical Scavenger Enzymes の検討 63

国立療養所鈴鹿病院神経内科 小長谷 正明

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける顆粒球内アミノ酸濃度 65

国立療養所原病院 福田 清貴

ヒト生検筋における neurotrophin とそのレセプターの分布—免疫組織化学的検討 67

国立精神・神経センター武蔵病院神経内科 春原 経彦

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける開口力測定に関する研究 69

国立療養所西多賀病院神経内科 鴻巣 武

筋ジストロフィー症の新しい靴型装具

—Duchenne 型筋ジストロフィー症での試み 71

国立療養所西奈良病院神経内科 安東 範明

III-B 画像診断

★遺伝子ミオパチーにおける筋障害分布の個体差について 73

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

筋ジストロフィー患者の Neckposition に関する X線学的研究 78

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

長期臥床となった Duchenne 型筋ジストロフィー患者における 腹部大動脈径の減少と臓器血流量 81

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の脊柱変形 84

国立療養所宮崎東病院内科 井上 謙次郎

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー症(FSHD)進行例の前腕および 下腿の MRI による筋病変の評価 87

国立療養所箱根病院神経内科 岡崎 隆

断層心エコー図を中心とした心不全の評価と薬物負荷の検討 90

国立療養所長良病院 山田 重昭

III-C 先天性筋ジストロフィー

★先天性筋ジストロフィーにおける新知見と疫学調査 93

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胎児剖検例：胎齢 20 週における大脳皮質病変 96

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脳幹病変の検討 99

国立療養所松江病院小児科 河原 仁志

FDG-PET を用いた福山型先天性筋ジストロフィーの脳グルコース代謝の検討 101

国立療養所宇多野病院神経内科 斎田 恭子

福山型先天性筋ジストロフィーと Walker-Warburg 症候群の遺伝的同一性 103

神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子

III-D 筋緊張性ジストロフィー (1)

★わが国の筋緊張性ジストロフィーの予後，死因 105

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

筋緊張性ジストロフィー家系における Premutation 患者 107

大阪大学第四内科 三木 哲郎

Myotonic dystrophy における多組織の CTG repeat 長の somatic instability 109

埼玉医科大学総合医療センター第四内科 木下 正信

Myotonic dystrophy における心刺激伝導系障害程度と遺伝子学的重症度との比較検討 112

埼玉医科大学総合医療センター第四内科 木下 正信

筋緊張性ジストロフィーにおける心機能の検討 115

国立療養所道北病院神経内科 橋本和季

III-D 筋緊張性ジストロフィー (2)

筋緊張性ジストロフィー患者における嚙下

—Electroglottography による検討— 117

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

筋強直性ジストロフィーにおける脊柱靭帯骨化について 120

国立療養所岩木病院整形外科 大竹 進

筋緊張性ジストロフィーの接着分子の検討 123

奈良県立医科大学神経内科 高柳 哲也

筋緊張性ジストロフィーの生検筋におけるレクチン組織化学的検討 125

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

筋緊張性ジストロフィーにおける縫線核の神経病理学的研究 128

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

プロジェクトIV 病理

IV-A 剖 検

★筋ジストロフィー症剖検例の登録とデュシャンヌ型筋ジストロフィー症剖検例の肺病変について 131

徳島大学第一病理 檜澤 一夫

福山型先天性筋ジストロフィー症(FCMD)の免疫組織学的研究 134

愛知県半田保健所 向山 昌邦

IV-B ジストロフィン関連

★トランスジェニックマウスを用いた右心特異的ジストロフィン遺伝子発現調節領域の解析 137

熊本大学医学部小児発達学 三池 輝久

ジストロフィン遺伝子の最上流に新たに発見されたプロモーター139

神戸大学医学部国際交流センター 松尾 雅文

Two-antibody sandwich ELISA によるジストロフィン蛋白完量化の試み 141

国立療養所八雲病院小児科 南 良二

ジストロフィンの定量化イムノブロット法及び特異な組織所見を呈した一例 144

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

Mdx マウス外眼筋における T-system の異常について 147

東邦大学第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 臨床効果 151

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

DMD 患者のケトン体代謝異常に対する Biotin の効果について 153

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患者における体外式人工呼吸器使用時の横隔膜呼吸運動	157
国立療養所徳島病院	足 立 克 仁
Duchenne 型筋ジストロフィーの心機能障害に captopril は有効である	160
国立療養所川棚病院神経内科	藤 下 敏
ワークショップ	
神経筋疾患の呼吸不全の治療 最近の進歩	163
NewJersey 大学リハビリテーション科助教授	J.R.Bach
体外式人工呼吸器による治療	163
東埼玉病院	石 原 傳 幸
DMD における気管切開・陽圧式人工呼吸器治療の長期予後	163
刀板山病院	姜 進
鼻マスクによる人工呼吸管理	163
岩木病院	大 竹 進
研究成果の刊行に関する一覧表	165
運営の経過	175
研究班組織図	176
班員名簿	177