

厚生省「精神・神経疾患研究委託費」

筋ジストロフィー及び関連疾患の成因と治療法開発に関する研究

荒木班 平成2年度研究報告書

目 次

平成2年度総括研究報告 7

平成2年度総合班会議研究報告抄録 13

PMDにおけるジストロフィンテストの応用と問題点

mdx マウスによる筋ジストロフィー病態研究

ミトコンドリア脳筋症分子遺伝学的解析—MBRRF

MELASの分子遺伝学的解析

分担研究報告 23

I. 筋ジストロフィー(1)

1) Duchenne 型筋ジストロフィーおよび筋緊張性ジストロフィーにおける部検内喉頭筋の組織学的ならびに免疫組織化学的検討 33

東京都立神経病院神経内科 田 邊 等

2) 筋ジストロフィー及び多発筋炎における筋 MRI 37

九州大学医学部脳研神経内科 後 藤 幾 生

3) 筋エコー法による中間広筋障害の検討 39

信州大学医学部第三内科 庄 司 進 一

4) 筋ジストロフィー症における Dantrolene Sodium の血清 CPK 値に及ぼす影響 43

京都大学医学部神経内科 梶 龍 児

5) 骨格筋ライアノジンリセプターのオートラジオグラフィ (ARG) 45

虎の門病院神経内科 高 木 昭 夫

II. 筋ジストロフィー(2)

6) ジストロフィン・テストによる肢帯型筋ジストロフィーの再検討 53

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一

7) Dystrophin : ヒト臓器分布並びに Becker 型筋ジストロフィーにおける発現様式について 56

国立療養所再春荘病院神経内科 内 野 誠

8) 各種筋ジストロフィーにおける抗ジストロフィン抗体による免疫組織化学的検討 60

鹿児島大学医学部第三内科 納 光 弘

9) 先天性筋緊張性ジストロフィーにおけるジストロフィン発現様式の免疫学的解新 64

東京大学医学部脳研神経内科 清 水 輝 夫

10) Becker 型筋ジストロフィーにおけるジストロフィンの動態 68

(財)東京都神経科学総合研究所分子研究系神経生化学 堀 真一郎

III. 筋ジストロフィー(3)

11) 福山型先天性筋ジストロフィーにおけるジストロフィンの研究

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一

12) dvstroohin およびその遺伝子の検討 78

国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎

13) ジストロフィン cDNA に基づく cysteine-rich および C 末端領域各種合成ペプチドの抗原性と抗体の反応性について 81

昭和大学藤が丘病院神経内科 若 山 吉 弘

14) ラット脊髄付加ヒト培養筋細胞に於ける dystrophin の発現,局在に関する免疫組織化学的, 電顕的検討 85

東京医科歯科大学医学部神経内科 小 林 高 義

15) 急速凍結・ディープエッチング(QF-DE)法による培養筋管細胞内 dystrophin の三次元的局在 90

東京医科歯科大学医学部神経内科 小 林 高 義

16) DeeD etching replica 法によるマウス骨格筋細胞膜関連細胞骨格の研究—化学固定と無化学固定標本の差異について— 96

昭和大学藤が丘病院神経内科 若 山 吉 弘

IV. 遺伝子

17) 女性筋ジストロフィー患者細胞の X 染色体における脱メチル化と DNA 複製パターンについて 103

東京医科歯科大学医学部難治疾患研究所細胞遺伝 斎 藤 深美子

18) ミトコンドリア脳筋症の病因解明—ピルビン酸脱水素酵素複合体異常症における変異遺伝子解析 107

徳島大学医学部小児科 黒 田 泰 弘

19) 筋ジストロフィー組織ジストロフィンファミリーと生体膜機能 112

宮崎医科大学衛生学 濱 田 稔

20) 筋ジストロフィー家系における分子遺伝学的検討 116

東京女子医科大学小児科 斎 藤 加代子

V. ミトコンドリア脳筋症(1)

21) ミトコンドリア DNA 配列からみたヒト上科の子進化 125

国立遺伝学研究所 宝 来 聰

- 22) MELAS におけるミトコンドリア tRNALeu (UUR)変異 129
名古屋大学医学部第二生化学 小澤 高 将
- 23) COX 部分欠損を伴った Leigh 症候群の生化学的分子遺伝学的検討 134
東京大学医学部脳研神経内科 清水 輝 夫
- 24) 筋緊張性ジストロフィーにおけるミトコンドリア DNA 異常 138
愛知医科大学第四内科 佐橋 功
- 25) 家族性労作性ミオグロビン尿症におけるミトコンドリア DNA 変異 142
名古屋大学医学部神経内科 高橋 昭
- 26) ミトコンドリア・ミオパチーにおける末梢神経障害 148
筑波大学臨床医学系神経内科 水澤 英 洋
- 27) 家族性進行性外眼筋麻痺症候群の 2 剖検例における
多重欠失ミトコンドリア DNA の臓器分布 153
順天堂大学医学部脳神経内科 佐藤 猛
- 28) Kearns-Sayre 症候群におけるミトコンドリア DNA の解析 157
大阪大学医学部第二内科・神経内科 垂井 清一郎
- 29) 慢性進行性外眼筋麻痺症候群における欠失 mitochondrial (mt)DNA の解析
—非 RI 標識 mtDNA probe を用いての検討— 161
熊本大学医学部第一内科 荒木 淑 郎

VI. mdx マウスほか

- 30) mdx マウス骨格筋におけるカルシウム(Ca)濃度調節 167
虎の門病院神経内科 高木 昭 夫
- 31) MDX マウス骨格筋の強収縮状態に於ける細胞内 Ca²⁺濃度 170
国立精神・神経センター神経研究所 吉田 瑞子
- 32) mdx マウスの電気生理学的及び治療的研究 172
東邦大学医学部第四内科 栗原 照 幸
- 33) 筋細胞膜モデルによるミオトニー発生機序の数理的解析 177
東邦大学医学部第四内科 栗原 照 幸
- 34) Heterozygote mdx mouse の筋細胞における dystrophin の発現と筋核との関係 181
徳島大学医学部第一内科 川井 尚 臣
- mdx mouse の骨格筋における DNA 合成 186
徳島大学医学部第一内科 川井 尚 臣
- 36) 「Immobilization」による mdx マウス筋変性への影響—第 2 報— 191
東京都立神経病院神経内科 田邊 等
- 37) 筋ジストロフィーハムスターにおける神経筋接合部の電顕的研究 197
国立療養所犀潟病院 福原 信義

38) ジストロフィー筋への正常 myoblast の注射に関する研究—X 線照射の効果— 200

帝京大学医学部第一内科 寺 尾 寿 夫

39) 骨格筋特異的蛋白発現に関する神経ペプチドの研究 204

金沢大学医学部神経内科 高 守 正 治

40) 筋再生と成長因子 207

九州大学医学部脳研神経内科 後 藤 幾 生

VII. 生化学

41) 筋細胞死とリゾソームプロテアーゼ群 211

順天堂大学医学部生化学第一講座 木 南 英 紀

42) 骨格筋筋原繊維の構成成分である c-蛋白質を変換する因子について 215

(財)東京都神経科学総合研究所神経生化学 堀 眞一郎

43) clofibrate の骨格筋の速筋と遅筋グルコース・アップテイクに対する影響 219

信州大学医学部第三内科 庄 司 進 一

44) 蛋白質のミトコンドリア移行とその異常 222

熊本大学医学部遺伝医学研究施設 森 正 敬

45) 一次元ならびに二次元電気泳動による connectin の免疫化学的析:福山型先天性筋ジストロフィーにおける変性・分解の検討を中心に 226

国立療養所下志津病院神経内科 松 村 喜一郎

VIII. ミトコンドリア脳筋症(2)

46) MERRF 様症状を呈した MELAS におけるミトコンドリア DNA の解析 233

筑波大学臨床医学系神経内科 水 澤 英 洋

47) Myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibers(MERRF)の病因に関する分子遺伝学的研究 238

新潟大学脳研究所神経内科 宮 武 正

48) MELAS における遺伝子異常の発見 242

国立精神・神経センター神経研究所 埜 中 征 哉

49) Strongly succinate dehydrogenase-reactive blood vessels (SSV)の診断的意義 246

国立精神・神経センター神経研究所 埜 中 征 哉

50) MELAS におけるミトコンドリア DNA の点変異によるタンパク質,RNA 合成の変化 250

自治医科大学生化学 太 田 成 男

51) MELAS 症候群の臨床的検討とミトコンドリア DNA の解析 254

大阪大学医学部小児科 岡 田 伸太郎

MELAS 母娘例におけるミトコンドリア DNA の解析 258

自治医科大学神経内科 西澤 正 豊

53) MELAS の遺伝子変異:骨格筋ミトコンドリアにおける点変異 261

自治医科大学小児科 桃井 真里子

