

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3年度研究報告書 平成4年3月(1992年)

目 次

平成3年度総括研究報告7

総括研究報告 主任研究者 荒木 淑郎

平成3年度総合班会議研究報告抄録19

Dystrophin の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

内野 誠* 寺本 仁郎* 直江 弘昭*

三池 輝久** 岩下 宏*** 荒木 淑郎****

(*国立療養所再春荘病院神経内札 **熊本大学医学部発達小児札

国立療養所筑後病院, *熊本大学医学部第一内科)

骨格筋細胞膜におけるジストロフィンの局在と超微形態

若山 菖弘 (昭和大学藤が丘病院神経内科)

ダントロレンナトリウムによる筋ジストロフィー治療の試み

木村 淳 梶 龍兄

秋口 一郎 濱野 利明 (京都大学医学部神経内科)

ミトコンドリア遺伝子変異と表現型

小澤 高路 田中 雅嗣 大野 欽司

(名古屋大学医学部生化学第二講座)

分担研究報告 29

I. 臨床・病理

1) 筋疾患の再生線維における true acetylcholinesterase 活性像について—Togo 法による検討結果— 39

東京都立神経病院 田邊 等

2) 限局性筋疾患の画像診断 43

信州大学医学部第三内科 庄司 進一

3) Rimmed vacuole を伴った筋症における生検筋力テプシン L の活性,局在に関する検討 47

昭和大学藤が丘病院神経内科 若山 吉弘

4) Rimmed vacuole myopathy における熱ショック蛋白 hsp72 の局在 51

東京大学医学部脳研神経内科 清水 輝夫

5) 亜性高熱, セントラルコア病などの骨格筋ライアノジンレセプター異常 55

虎の門病院神経内科 高木 昭夫

- 6) 筋疾患の治療効果について—運動負荷試験による Anaerobic Threshold の検討— 59

北海道大学医学部神経内科 田代 邦雄

- 7) ダントロレンナトリウムによる筋ジストロフィー治療の試み—1年間の臨床経験— 62

京都大学医学部神経内科 木村 淳

II. ジストロフィン(No.1)

- 8) Becker 型筋ジストロフィー3例の分子遺伝学的,免疫学的検討 67

東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子

- 9) ジストロフィン遺伝子欠失を伴い,運動時筋痛,高CK血症を呈した症例 73

九州大学医学部脳研神経内科 後藤 幾生

- 10) Myotubular myopathy におけるジストロフィン発現の免疫学的検討 76

東京大学医学部脳研神経内科 清水 輝夫

- 11) 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 80

国立療養所再春荘病院神経内科 内野 誠

III. ジストロフィン(No.2)

- 12) ジストロフィン分子における N 末端ドメインの臨床的意義 87

国立精神・神経センター神経研究所 荒畑 喜一

- 13) 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 90

宮崎医科大学衛生学 濱田 稔

- 14) ジストロフィンの局在と機能:急速凍結—ディープエッチング法による細胞骨格蛋白との相互関係の検討 95

東京医科歯科大学医学部神経内科 小林 高義

IV. mdx マウス

- 15) 運動負荷による成熟 mdx マウス筋変性への影響 101

東京都立神経病院 田邊 等

- 16) mdx マウスの電氣的病態と薬物治療,筋活動電位の分析,及びミオトニーの数理的解析 106

東邦大学医学部第四内科 栗原 照幸

- 17) mdx 胎仔骨格筋の電位依存性カルシウムチャンネルについて 111

国立精神・神経センター神経研究所 吉田 瑞子

- 18) mdx コントロールマウス骨格筋細胞膜ジストロフィン分子の deep etching replica 法による観察 114

昭和大学藤が丘病院神経内科 若山吉弘

19) dantrolene sodium による mdx マウスの実験的治療 119

虎の門病院神経内科 高木昭夫

20) ジストロフィー筋への正常 myoblast の注射に関する研究—注射法の検討— 123

帝京大学医学部神経内科 寺尾寿夫

V. 遺伝子・生化学

21) 筋特異的遺伝子発現に関する神経ペプチドの研究 129

金沢大学医学部神経内科 高守正治

22) Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィー家系の PCR 法を用いた遺伝子診断と保因者診断 132

東京女子医科大学小児科 斎藤加代子

23) ジストロフィン関連遺伝子のクローニングに関する研究 137

国立精神・神経センター神経研究所 荒畑喜一

24) 正常人ならびに神経・筋疾患患者の骨格筋細胞におけるミオグロビン mRNA の局在—in situ hybridization による成績— 139

徳島大学医学部第一内科 川井尚臣

25) 動脈結紮後の速筋と遅筋の glucose uptake 144

信州大学医学部第三内科 庄司進一

26) 筋細胞死と自食作用 147

順天堂大学医学部生化学第一講座 木南英紀

27) 筋再生と塩基性線維芽細胞成長因子 151

九州大学医学部脳研神経内科 後藤幾生

28) 培養ヒト筋細胞のミオシン重鎖発現に対する神経支配の影響 155

東京医科歯科大学医学部神経内科 小林高義

29) 筋原線維の C-蛋白質を分解する酵素の存在とその性質 160

(財)東京都神経科学総合研究所分子研究系神経生化学部門 堀 眞一郎

30) 筋緊張性ジストロフィー患者 immunoglobulin G の糖鎖構造 164

名古屋大学医学部神経内科 杉村公也

VI. ミトコンドリア脳筋症(No.1)

31) MELAS と糖尿病の合併例について 169

国立療養所犀潟病院神経内科 福原信義

32) MERRF の筋生検所見—組織学的に診断できなかった症例を中心として— 173

国立療養所犀潟病院神経内科 福原信義

33) ミトコンドリア脳筋症における血管病変 178

国立精神・神経センター神経研究所 後藤 雄一

34) Myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibers (MERRF)の組織障害機序に関する研究 182

新潟大学脳研究所神経内科 田中 恵子

35) ミトコンドリア脳筋症における筋プリン体代謝に関する研究 186

大手前病院（国家公務員等共済組合連合会） 垂井 清一郎

36) Limb girdle syndrome を示したミトコンドリア・ミオパチー190

愛知医科大学第四内科 佐橋 功

37) 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欠損症女児例における分子遺伝学的病因検索— 195

徳島大学医学部小児科 黒田 泰弘

38) 蛋白質のミトコンドリア移行とその異常：サイトゾル因子の役割 201

熊本大学医学部遺伝医学研究施設 森 正敬

39) ヒトミトコンドリア DNA D-loop 領域における新しい調節因子（Mt5 因子） 205

名古屋大学医学部神経内科 杉村 公也

40) ミトコンドリア脳筋症変異 mtDNA によるタンパク質合成低下—CPEO と MELAS の比較— 211

自治医科大学生化学 太田 成男

41) ミトコンドリア脳筋症におけるミトコンドリア遺伝子変異 216

名古屋大学医学部第二生化学 小澤 高将

42) ミトコンドリア脳筋症における変異ミトコンドリア DNA (mtDNA) の解析—In situ hybridization (ISH)を用いての検討— 222

熊本大学医学部第一内科 荒木 淑郎

VII. ミトコンドリア脳筋症(No.2)

43)ミトコンドリア脳筋症における mtDNA D ループ領域の塩基配列に基づいた系統解析 229

国立遺伝学研究所 宝来 聡

44) ミトコンドリア DNA 異常とその臨床的多様性に関する研究 233

大阪大学医学部小児科 岡田 伸太郎

45) ミトコンドリア脳筋症の病型と遺伝子異常 237

順天堂大学医学部脳神経内科 佐藤 猛

46) 常染色体優性遺伝を示したミトコンドリア脳筋症症例の骨格筋ミトコンドリア DNA の解析 240

徳島大学医学部第一内科 川井 尚臣

47) 種々のミトコンドリア脳筋症におけるミトコンドリア DNA の検討 244

鹿児島大学医学部第三内科 納 光 弘

48) MELAS 病態の細胞学的解析 249

自治医科大学小児科 桃 井 真里子

49) MELAS における点変異ミトコンドリア DNA の変動 252

自治医科大学神経内科 西 澤 正 豊

50) 変異ミトコンドリア DNA の分布—MELAS 患者の一例— 255

筑波大学臨床医学系神経内科 水 澤 英 洋

51) MELAS の点変異:塩基番号 3243 と 3271 の比較検討 260

国立精神・神経センター神経研究所 後 藤 雄 一