

厚生省「精神・神経疾患研究委託費」

筋ジストロフィー及び類縁疾患の病態と治療法に関する研究

高木班 平成5年度研究報告書 平成6年3月(1994年)

目 次

I. 臨床・病理

1) 筋疾患における運動機能の評価 15

北海道大学医学部神経内科 田代邦雄

2) 常染色体優性肢帯型筋ジストロフィーの1家系：臨床的・筋病理組織学的検討 19

筑波大学臨床医学系神経内科 庄司進一

3) 筋緊張性ジストロフィーの糖鎖変化(Ⅲ) 23

名古屋大学医療技術短期大学 杉村公也

4) Marinesco-Sjogren 症候群の筋病理所見 26

国立療養所犀潟病院神経内科 福原信義

5) 病的筋の細胞膜における免疫組織化学的検討 29

愛知医科大学第四内科 佐橋功

6) Danon disease (lysosomal glycogen storage disease with normalacid maltase) の膜異常について 32

国立精神・神経センター武蔵病院 後藤雄一

7) 福山型先天性筋ジストロフィーにおける細胞外マトリックスの免疫組織学的研究 35

東京都立神経病院神経内科 田邊等

8) 筋ジストロフィーマウスにおける細胞外マトリックスの検討 38

国立精神・神経センター神経研究所 荒畑喜一

II. 遺伝子 (Part1)

9) 筋ジストロフィー及びその類縁疾患に関する細胞遺伝学的研究 I. リンパ芽球細胞株を用いた高精度分染法の検討 43

東京医科歯科大学難治疾患研究所遺伝疾患研究部門 斎藤深美子

10) 拡張型心筋症を主徴とするベッカー型筋ジストロフィーとジストロフィン遺伝子異常について 46

信州大学医学部第三内科 吉田邦広

11) ジストロフィン分子の高システイン及びC末端領域が保持された重症DMD症例 49

国立精神・神経センター神経研究所 荒畑喜一

12) Duchenne型筋ジストロフィーにおけるジストロフィン陽性筋線維の解析 51

順天堂大学医学部脳神経内科 水野美邦

13) ジストロフィンにおける体細胞モザイシズム 54

東京女子医科大学小児科 齋藤 加代子

- 14) 福山型先天性筋ジストロフィー遺伝子は 9q31-33 に存在する 58
癌研究会癒研究所生化学部 戸田 達史

III. 遺伝子 (Part2)

- 15) 筋緊張性ジストロフィー—CTG リピートの増大に関する臨床遺伝学的研究 65
新潟大学脳研究所神経内科 辻 省次
- 16) 筋緊張性ジストロフィー症関連遺伝子の脳内発現の検討 68
九州大学医学部脳研神経内科 後藤 幾生
- 17) Ryanodine 受容体遺伝子突然変異の検討 71
虎の門病院神経内科 高木 昭夫
- 18) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の遺伝子解析 74
国立精神・神経センター神経研究所 荒畑 喜一
- 19) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの臨床的多様性と遺伝子診断 77
鹿児島大学医学部第三内科 納 光弘

IV. DRP

- 20) 培養下における DRP の発現に関する免疫組織学的研究 83
東京医科歯科大学医学部神経内科 小林 高義
- 21) 心症状を呈した Duchenne 型筋ジストロフィーの症候性女性保因者 2 症例の骨格筋なら
びに心筋におけるジストロフィンとジストロフィン関連蛋白の発現 87
徳島大学医学部第一内科 川井 尚臣
- 22) Duchenne 型筋ジストロフィーの中樞神経系における Dystrophin (Dy) と Dy 関連蛋白
91
熊本大学医学部第一内科 内野 誠
- 23) Utrophin (dystrophin-related protein) の抽出と血管内皮細胞における同定 94
帝京大学医学部神経内科 清水 輝夫

V. DAG

- 24) 抗 Dystrophin-associated glycoprotein ペプチド抗体によるヒト生検筋の免疫組織化学
的検討 97
昭和大学藤が丘病院神経内科 若山 吉弘
- 25) Double immunogold labelling 法による 43kDa dystrophin-associated glycoprotein と
dystrophin の正常骨格筋細胞における超微局在—免疫透過電顕的検討— 100
昭和大学藤が丘病院神経内科 若山 吉弘
- 26) 末梢神経の dystroglycan 複合体の検討 105

帝京大学医学部神経内科 清水輝夫

27) 50kDa dystrophin-associated glycoprotein 欠損を認めた重症筋ジストロフィーの一症例 107

鹿児島大学医学部第三内科 納光弘

28) Adhalin (50kDa dystrophin-associated glycoprotein)欠損症の臨床病態 110

帝京大学医学部神経内科 清水輝夫

VI. 壊死・再生ほか

29) ジストロフィン欠損細胞のチャネル機能に関する研究 115

金沢大学医学部神経内科 高守正治

30) Duchenne 型筋ジストロフィーの筋内血管壁における nerve growth factor receptor (NGFR)の発現について 118

東京都立神経病院 田邊等

31) 外液 Ca²⁺による骨格筋崩壊現象 121

国立精神・神経センター神経研究所 吉田瑞子

32) 筋細胞死と再生に伴う各種プロテアーゼ群の変動 125

順天堂大学医学部生化学第一講座 木南英紀

VII. ミトコンドリア (Part1)

33) 進行性外眼筋麻痺症候群の眼科的異常 131

国立精神・神経センター国府台病院神経内科 佐藤猛

34) Kearns-Sayre 症候群患者の無症状の母親に認められた運動負荷時の高乳酸血症と筋ミトコンドリア異常 134

徳島大学医学部第一内科 川井尚臣

35) MERRF におけるミトコンドリア DNA 異常と臨床症状 138

国立療養所犀潟病院神経内科 福原信義

36) ミトコンドリア異常症の病態解析 141

自治医科大学小児科 桃井真里子

37) Multiplex PCR 法を用いたミトコンドリア病における mitochondrial DNadeletion の検索 144

東京医科歯科大学医学部神経内科 湯浅龍彦

38) ミトコンドリア異常症の臨床亜型の検討 150

虎の門病院神経内科 高木昭夫

39) 全身性カルニチン欠乏マウス (jvs マウス) のミトコンドリアの変化に関する研究 153

国家公務員等共済組合連合会大手前病院 垂井清一郎

VIII. ミトコンドリア (Part2)

40) MELAS におけるミトコンドリア DNA の変異 159

国立遺伝学研究所・人類遺伝研究部門 宝 来 聡

41) MELAS の筋病理における変異 mtDNA の役割 163

熊本大学医学部第一内科 内 野 誠

42) ミトコンドリア脳筋症 MELAS における複合体形成異常 165

自治医科大学学生化学第一教室 太 田 成 男

43) ミトコンドリアチロシン転移 RNA 遺伝子近傍の挿入変異とミトコンドリア病との関係 168

国立精神・神経センター武蔵病院 後 藤 雄 一

44) ミトコンドリア病における 12S リボソーム RNA 遺伝子変異 170

埼玉医科大学総合医療センター第四内科 小 澤 高 将

IX. 治 療

45) mdx マウスを用いた治療開発に関する研究 175

東邦大学医学部第四内科 栗 原 照 幸

46) mdx マウスに対するダントロレンナトリウムの影響—CK 値, 運動量および組織学的 検討 178

京都大学医学部神経内科 梶 龍 兒

47) Myoblast transfer に関する研究—collagenase の効果— 181

48) Duchenne 型筋ジストロフィーにおける遺伝子治療の可能性に関する研究 184

大阪大学医学部小児科 岡 田 伸太郎