

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7年度研究報告書 平成8年3月(1996年)

目 次

I. 臨床・分子病理学

1) Rigid spine syndrome の臨床・筋病理学的検討 15

東京都立神経病院 田 邊 等

2) MDX マウス及び諸種神経筋疾患における Fibroblast growth factors, Heparan sulfate proteoglycan の免疫組織学的研究 18

東京都立神経病院 田 邊 等

3) サイトカインと筋萎縮 21

順天堂大学医学部生化学第一講座 木 南 英 紀

4) 共焦点レーザー顕微鏡を使用したヒト疾患培養筋細胞内の動的細胞内カルシウム濃度変化 24

東京医科歯科大学医学部神経内科 小 林 高 義

5) 筋ジストロフィーおよびミトコンドリア病生検筋における熱ショック蛋白の免疫染色 28

愛知医科大学第四内科 佐 橋 功

6) ミトコンドリア脳筋症の生検筋における superoxide dismutase(SOD)および nitric oxide synthase (NOS)の局在 31

筑波大学臨床医学系神経内科 庄 司 進 一

7) 筋ジストロフィー生検筋における細胞死関連蛋白の免疫組織学的観察 34

愛知医科大学第四内科 佐 橋 功

8) 筋細胞障害における Fas 抗原と Apoptosis 38

名古屋大学医療技術短期大学部 杉 村 公 也

9) 筋フォスホリラーゼ遺伝子コドン 49 のナンセンス変異を示した McArdle 病の一例 41

京都大学医学部神経内科 梶 龍 児

10) Gomori-Trichrome 変法における薄層赤染線維の意義について一慢性進行性外眼筋麻痺の母子例を中心に— 44

北海道大学医学部神経内科 田 代 邦 雄

11) ミトコンドリア脳筋症患者の ragged-red fiber におけるミオグロビン量とその mRNA 量 48

徳島大学医学部第一内科 川 井 尚 臣

II. 臨床・分子遺伝学

- 12) リンパ芽球細胞の樹立とその解析 55
東京医科歯科大学難治疾患研究所遺伝疾患研究部門 (細胞遺伝)
斎藤 深美子
- 13) 眼咽頭筋ジストロフィー：日本人 2 家系列の臨床・筋病理・遺伝子連鎖解析の検討 58
熊本大学医学部附属病院神経内科 内野 誠
- 14) Paramyotonia congenita 日本人 1 家系の遺伝子解析 62
九州大学医学部脳研神経内科 小林 卓郎
- 15) Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィーの分子遺伝学的研究 64
国立精神・神経センター神経研究所 荒畑 喜一
- 16) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の臨床的多様性と遺伝子診断 67
鹿児島大学医学部第三内科 納 光弘
- 17) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の遺伝子領域の構造と遺伝子診断 70
国立精神・神経センター神経研究所 荒畑 喜一
- 18) 脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断 73
東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子
- III. 福山型先天性筋ジストロフィー
- 19) 福山型先天性筋ジストロフィー (FCMD) 遺伝子のポジショナルクローニング 77
東京大学医学部人類遺伝学 戸田 達史
- 20) 出生前診断が行われた福山型先天性筋ジストロフィー胎児 2 症例の大脳皮質病変—神経病理学的考察— 80
東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子
- 21) 非典型的 (歩行可能) 福山型筋ジストロフィーの第 9 染色体長腕 31 への局在の検討 82
東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子
- 22) 福山型先天性筋ジストロフィー(FCMD) : glia limitans—基底膜複合体の破れが大脳 micropolygyria の遠因か?—FCMD 胎児(18 週)脳の免疫組織学的・電顕的検索から— 84
東京大学医学部人類遺伝学 戸田 達史
- IV. 遠位型ミオパチー
- 23) Rimmed Vacuole を伴う遠位型ミオパチーに対する homozygosity mapping を用いた分子遺伝学的研究 91
新潟大学脳研究所神経内科 辻 省次
- 24) Rimmed-vacuole 型遠位型ミオパチーの連鎖解析 95
金沢大学医学部神経内科 高守 正治
- 25) 常染色体優性 rimmed vacuolar myopathy の一家系 98

虎の門病院神経内科 高木 昭夫

26) Rrimmed vacuole におけるアミロイド蛋白関連物質の発現について 101

東京都立神経病院 田邊 等

27) 三好型遠位型筋ジストロフィーの遺伝子解析 104

順天堂大学医学部脳神経内科 水野 美邦

V. 筋緊張性ジストロフィー,その他(1)

28) ミオトニンプロテインキナーゼ(MtPK)cDNA 導入筋芽細胞における筋関連蛋白遺伝子の発現解析 109

帝京大学医学部神経内科 寺尾 壽夫

29) Myotonin Protein Kinase (MtPK)の in vivo 及び in vitro における局在 112

東京医科歯科大学医学部神経内科 小林 高義

30) CTG リピートの遺伝子発現に及ぼす影響の解析 115

九州大学医学部脳研神経内科 小林 卓郎

31) 三塩基対反復配列延長疾患の配列延長に関する解析 119

自治医科大学小児科 桃井 真里子

VI. 筋緊張性ジストロフィー,その他(2)

32) 筋緊張性ジストロフィーにおける insulin receptor の糖鎖異常 123

名古屋大学医療技術短期大学部 杉村 公也

33) 骨格筋組織にリソソーム由来と思われる空砲を認めた α -mannosidase 症例の α -D-mannosidase 遺伝子の解析 125

徳島大学医学部第一内科 川井 尚臣

34) 筋型 AMP デアミナーゼ遺伝子(AMPD1)のスプライシング調節:甲状腺機能低下性ミオパチーにおける検討 128

国家公務員等共済組合連合会大手前病院 垂井 清一郎

VII. DMD/BMD

35) 妊婦末梢血を用いた Duchenne 型筋ジストロフィーの出生前遺伝子診断 133

国立精神・神経センター国府台病院神経内科 佐藤 猛

36) DMD/BMD 骨格筋のジストロフィン mRNA と臨床像 136

東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子

37) Duchenne 型筋ジストロフィー中枢神経におけるシナプス部の変化について 138

熊本大学医学部神経内科 内野 誠

38) 重篤な心筋障害を呈する Becker 型筋ジストロフィーの全国調査結果 141

信州大学医学部第三内科 池田 修一

VIII. Adhadin 欠損症

39) Adhadin 欠損悪性肢帯型筋ジストロフィーにおける臨床像と 147adhadin 遺伝子異常の特徴

徳島大学医学部第一内科 川井尚臣

40) Adhadin 欠損悪性肢帯型筋ジストロフィーの心所見 154—臨床像と剖検所見について

徳島大学医学部第一内科 川井尚臣

41) 正常骨格筋線維における adhadin の超微局在と dystrophin, β -dystroglycan, β -spectrin との相互関係について 159

昭和大学藤が丘病院神経内科 若山吉弘

42) Adhadin 欠損症の細胞接着分子に関する免疫組織化学的研究 163

鹿児島大学医学部第三内科 納光弘

43) 末梢神経における dystrophin 関連・結合蛋白の機能・構造解析 166

帝京大学医学部神経内科 清水輝夫

44) dy マウス骨格筋細胞膜微細構造の解析-mdx マウスとの比較検討— 171

昭和大学藤が丘病院神経内科 若山弘

IX. ミトコンドリア脳筋症

45) ミトコンドリア脳筋症各病型の筋病理所見と変異 mtDNA の比較検討 177

熊本大学医学部神経内科 内野誠

46) ミトコンドリアミオパチーの成因に関する分子生物学的研究 180

国立精神・神経センター神経研究所微細構造研究部 後藤雄一

47) MERRF における新たなミトコンドリア tRNA 遺伝子上の変異 182

国立遺伝学研究所 宝来聡

48) MERRF の心筋ミトコンドリア病変についての研究 185

国立療養所犀潟病院神経内科 福原信義

49) 合成オリゴヌクレオチドプローブを用いた in situ hybridization による 4977bp の欠失を伴う変異ミトコンドリア DNA の検出 188

順天堂大学医学部脳神経内科 水野美邦

50) ミトコンドリア遺伝子変異型と表現型 193

名古屋大学医学部生化学第二講座 小澤高将

51) ミトコンドリア損傷によるアポトーシス誘導のシグナル—ミトコンドリア脳筋症の負の遺伝子治療をめざして 198

日本医科大学老人病研究所生化学部門 太田成男

X. 治療

52) プレドニゾロンによる mdx マウスの実験的治療 205

虎の門病院神経内科 高木 昭夫

53) ジストロフィン欠損症 heterozygote の筋病理学的研究 208

東京都立神経病院 田邊 等

54) mdx 骨格筋崩壊抑制の試み(治療) 211

国立精神・神経センター神経研究所 吉田 瑞子

55) mdx マウスに対する治療的研究: idebenone と glycyrrhizin の効果 213

東邦大学医学部第四内科 栗原 照幸

56) 筋ジストロフィーに対する Glycyrrhizine の効果について 217

北海道大学医学部神経内科 田代 邦雄

57) Duchenne 型筋ジストロフィーに対する遺伝子治療の基礎的研究—カチオン性脂質を用いた培養筋細胞への遺伝子導入 221

筑波大学臨床医学系神経内科 庄司 進一

58) ラット骨格筋における遺伝子直接導入法によるポリカチオン, ポリアニオンの影響に関する研究 224

金沢大学医学部神経内科 高守 正治

59) 筋ジストロフィーにおける接着分子の検討と遺伝子治療の可能性に関する研究 227

大阪大学医学部小児科 岡田 伸太郎

60) IL-12p40 遺伝子導入による同種筋芽細胞移植拒絶抑制効果 229

国立精神神経センター国府台病院神経内科 佐藤 猛