

厚生労働省「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臨床病態解明と治療法開発に関する研究

荒畑班／清水班 平成 11～13 年度研究報告書 平成 14 年 3 月（2002 年）

目 次

I. 肢帯型／遠位型（三好）筋ジストロフィー

- 1) 骨格筋特異的カルパイン及びコネクチンが介する情報伝達系と肢帯型筋ジストロフィー症 2A 型の病態機序の解析 15

東京大学大学院農学生命科学研究科 反 町 洋 之

- 2) 肢帯型筋ジストロフィー 2A 型の分子医学的診断法の確立と病態解明 19

国立精神・神経センター武蔵病院 南 成 祐

- 3) 筋ジストロフィーの表現型・遺伝型の分子医学的研究 22

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一・林 由起子

- 4) Dysferlinopathy（ジスフェルリン異常を原因とする筋ジストロフィー）における遺伝子変異と臨床型 25

東北大学医学部神経内科 青 木 正 志

- 5) Dysferlin 遺伝子異常とその臨床像についての検討

鹿児島大学医学部第三内科 樋 口 逸 郎

- 6) 筋ジストロフィーおよび関連疾患の臨床病態の解析 30

愛知医科大学医学部神経内科 佐 橋 功

- 7) サルコグリカン，サルコspan，ジスフェルリンの正常骨格筋細胞での超微局在と存在様式の検討 32

昭和大学藤が丘病院神経内科 若 山 吉 弘

- 8) 筋細胞生存因子および細胞死抑制因子による筋ジストロフィー治療法の開発に関する研究—筋型，脳型ジスフェルリンの局在と ER ストレス細胞死— 35

国立精神・神経センター神経研究所 桃 井 隆

- 9) 筋ジストロフィー発症機構の生化学・分子生物学的研究 38

川崎医科大学神経内科 砂 田 芳 秀

- 10) 肢帯型筋ジストロフィーのモデルマウス“カベオリンー3 欠損マウス”の作成とその病態解析 40

国立精神・神経センター神経研究所 萩 原 康 子

II. Dystrophin-Dystroglycan 関連

- 11) dystroglycan を分解する matrix metalloproteinase の解析 45

帝京大学医学部神経内科 清 水 輝 夫

- 12) 病態解明に向けたジストロフィン結合タンパク質の分子論的研究 48

国立精神・神経センター神経研究所 吉田 幹 晴

13) 筋形質膜・細胞骨格間分子連関異常による筋ジストロフィー発症機構の細胞生物学的研究—プレクチンと筋形質膜裏打ちタンパク質と構造・分子連関性の解析— 50

群馬大学医学部第二解剖 土方 貴 雄

14) ジストロフィン欠損心筋におけるシグナル伝達異常の検討 53

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 吉田 邦 広

15) 中枢神経系での **dystroglycan** および関連蛋白質の生理機能に関する研究 55

鳥取大学医学部神経生物学 二宮 治 明

16) 中枢神経系における **dystrophin** の機能解析並びに新世代のアデノウイルスベクターを用いた遺伝子治療に関する研究 57

熊本大学医学部附属病院神経内科 内野 誠

17) Mdx マウスの骨格筋浸潤細胞の **flow cytometry** 59

東邦大学医学部第四内科 栗原 照 幸

18) ヒト染色体断片導入法による筋ジストロフィーモデルマウスの作出 60

北里大学理学部分子発生学講座 花岡 和 則

III. 福山型およびその他の筋ジストロフィー

19) 福山型先天性筋ジストロフィー遺伝子産物の機能解析と表現型・遺伝子型の研究 65

大阪大学大学院医学系研究科 戸田 達 史

20) 筋ジストロフィーの分子遺伝学的研究と臨床への応用 68

東京女子医科大学小児科 斎藤 加代子

21) Ullrich 病の臨床病理学的検討 70

国立精神・神経センター武蔵病院 南 成 祐

22) 眼咽頭筋ジストロフィー及び類縁疾患の遺伝子型／表現型の研究 72—抗 PABP2 抗体による免疫組織化学的検討を加えて—

熊本大学医学部附属病院神経内科 内野 誠

23) Rimmed vacuole 型遠位型ミオパチ-の臨床・分子遺伝学的研究

新潟大学脳研究所神経内科 田中 恵 子

24) 変異デスミン L385P と相互作用するタンパク質の検索 77

新潟大学脳研究所神経内科 田中 恵 子

25) リソソーム異常を伴う筋疾患の病態解明 79

国立精神・神経センター神経研究所 西野 一 三

26) エメリンに関する形態学的・細胞生物学的研究 81

防衛医科大学校解剖学第二講座 依藤 宏

27) 筋型糖原病の遺伝子診断法の確立及び病態に即した治療法の開発 84

浜松市発達医療総合センター小児神経科 杉江 秀 夫

IV. ミオトニー症候群

- 28) 筋強直性ジストロフィー病態の分子論的解明と治療 89

東京大学大学院総合文化研究科 石 浦 章 一

- 29) 筋緊張性ジストロフィー (DM1) の分子病態—DMAHP/Six5 遺伝子の関与 91

自治医科大学医学部生物学教室 川 上 潔

- 30) 筋緊張性ジストロフィーに認められる CTG リピート延長が遺伝子発現に及ぼす影響の検討 94

九州大学大学院医学研究院脳神経病研究施設神経内科 吉 良 潤 一

- 31) 低分子量熱ショックタンパク質群による骨格筋ストレス耐性系の研究, およびその筋ジストロフィー発症機構との関連 96

横浜市立大学医学部第二生化学教室 鈴 木 厚

V. ミトコンドリア脳筋症

- 32) ミトコンドリア脳筋症 (MELAS) の聴力障害に関する病理学的研究 101

国立療養所犀潟病院神経内科 福 原 信 義

- 33) ミトコンドリア異常症における細胞死とその抑制系の検討 103

自治医科大学小児科学 桃 井 真里子

VI. 筋発生・分化

- 34) 筋形成における細胞間相互作用とその制御機構 107

京都大学再生医科学研究所再生増殖制御学分野 瀬 原 淳 子

- 35) 細胞成長因子に着目した筋肉再生メカニズムの解明 109

徳島大学工学部生物工学科 野 地 澄 晴

- 36) 筋原線維形成制御因子の役割とその変異に起因する疾患の探索 111

千葉大学理学部生物学科 大 日 方 昂

- 37) 低分子量 G 蛋白質と Msx1 による筋細胞分化と脱分化の制御: その筋再生への関与 114

千葉大学理学部生物学教室 遠 藤 剛

VII. 治 療

- 38) 未認可抗生物質ネガマイシンによる mdx マウスの治療 119

東京大学大学院総合文化研究科 松 田 良 一

- 39) ジストロフィン遺伝子のスプライシング制御機序の解明とその治療への応用 122

神戸大学大学院医学系研究科 松 尾 雅 文

- 40) 細胞死抑制の蛋白治療法の開発 124

日本医科大学老人病研究所 太 田 成 男

- 41) Dehydroepiandrosterone sulfate のミオトニーに対する治療効果と作用機序 126

東邦大学医学部第四内科 栗原照幸