

筋ジストロフィー症の疫学，病態および治療開発に関する研究

昭和 61 年度研究報告書 班長 西 谷 裕

昭和 62 年 3 月

## 目 次

(★：プロジェクト研究)

総括研究報告書

班 表 西 谷 裕 1

分担研究報告

臨床・画像診断

進行性筋ジストロフィー症における下肢骨格筋 CT 所見

および超音波断層所見の比較検討 5

国立療養所長良病院 山 田 重 昭

筋ジストロフィー症の診断における骨格筋の超音波断層法

—超音波断層法と **computed tomography** との対比— 10

愛媛大学整形外科 野 島 元 雄

福山型先天性筋ジストロフィー症の頭部 CT の再検討 14

神戸市立中央市民病院 吉 岡 三恵子

福山型筋ジストロフィーにおける水頭症様病態の

RI システルノグラフィーによる検討 19

東京女子医大小児科 福 山 幸 夫

全身の著明な筋肥大を主徴とした 1 症例 25

名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦

ミトコンドリア異常 心伝導障害を伴った肩甲・上腕型筋萎縮症 28

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

Rimmed vacuole myopathy の臨床的再検討 33

東京大学神経内科 川 井 充

神経筋疾患における筋線維の変性と再生に伴う基底膜の変化 41

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

Mitochondrial myopathy の多彩な症状中での外眼筋麻痺の位置づけ

—自験 6 例の分析ならびに本邦報告例の統計的考察— 45

弘前大脳研神経内科 松 永 宗 雄

Cap Disease の 1 例 49

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

プロジェクト I 遺伝・疫学

I-A Duchenne 型筋ジストロフィー

★遺伝・疫学, Duchenne 型筋ジストロフィーの 3 年間のまとめ 53

国立療養所西別府病院 三吉野 産 治	
筋ジストロフィーの遺伝に関する筋ジストロフィー患児親の実態：アンケート調査	57
国立療養所筑後病院 岩 下 宏	
Duchenne 型筋ジストロフィーの新生児スクリーニングと 北海道における実施のの可能性	60
北海道大学医学部公衆衛生 近藤 喜代太郎	
I-B 先天性筋ジストロフィー	
★本邦における先天性進行性筋ジストロフィー症の実態 福山型、非福山型の臨床像の比較を中心として	65
東京女子医大小児科 福 山 幸 夫	
I-C 筋緊張性ジストロフィー	
★筋緊張性ジストロフィー症の遺伝・疫学 第Ⅱ報 —重症度と糖代謝異常，発病年令，罹病期間の関連—	71
国立療養所宇多野病院神経内科 齋 田 恭 子	
★わが国の筋緊張性ジストロフィー症の臨床症候と障害度 —全国アンケート調査の解析—	75
名古屋大学神経内科 松 岡 幸 彦	
沖縄県における筋緊張性萎縮症の疫学と本症における胆汁酸分恥に関する研究	80
国立療養所沖縄病院 大 城 盛 夫	
I-D 早期発見法の開発	
★筋緊張性ジストロフィーの DNA レベルでの病因解析	87
京都大学医化学 I 本 庶 佑	
Duchenne 型筋ジストロフィーの DNA 診断(第 2 報)	93
国立療養所川棚病院 渋谷 統 寿	
筋ジストロフィー症の染色体に関する研究 (3)	97
国立療養所西多賀病院 佐 藤 元	
プロジェクトⅡ 臨床病態	
II-A 心肺機能	
★筋ジストロフィー患者における体外式人工呼吸器の問題	101
国立療養所鈴鹿病院 飯 田 光 男	
Duchenne 型筋ジストロフィー患者の心機能の経時的変化	105
国立療養所鈴鹿病院 飯 田 光 男	
Duchenne 型筋ジストロフィー症における混合静脈血と動脈血との関係について	110
国立療養所東埼玉病院 石 原 傳 幸	
経皮血液ガスモニタおよびイアオキシメーターによる DMP 患者の夜間モニタについて	113

国立療養所南九州病院 福永秀敏	
Duchenne 型筋ジストロフィー症の動脈血 CO <sub>2</sub> 分圧に基づいた呼吸不全のステージ分類と呼吸不全末期の予後に関する考察	117
国立療養所川棚病院 渋谷統寿	
筋ジストロフィー症患者の循環動態からみた経時的変化	120
国立療養所岩木病院 秋元義巳	
Duchenne 型筋ジストロフィー症例における心調律異常の検討	
24 時間総心拍数および心室性期外収縮の経年的変化について	124
国立療養所川棚病院 渋谷統寿	
Duchenne 型筋ジストロフィー症における心筋障害の検討	127
国立療養所八雲病院 南良二	
筋緊張性ジストロフィー症にみられる不整脈およびこれに影響を及ぼす低酸素血症の検討	131
国立療養所道北病院内科 坂井英一	
201Tl 心筋シンチによる Duchenne 型筋ジストロフィーの心筋障害の評価	136
国立療養所再春荘病院 安武敏明	
Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における経時的核医学的検討—201Tl 心筋 SPECT, RI 心アンギオグラフィーによる定性的および定量的評価—	140
国立療養所宮崎東病院 井上謙次郎	
心プールシンチグラフィーによる筋ジストロフィー患者心機能評価第 3 報：経年変化及び治療効果の評価	145
国立療養所沖縄病院 大城盛夫	
末期呼吸不全状態の Duchenne 型筋ジストロフィー症児における夜間の呼吸及び睡眠の評価—動脈ライン及び終夜睡眠ポリソムノグラフによる検討—	150
国立療養所下志津病院神経内科 中野今治	
気管支ファイバースコープによる筋ジストロフィー症の無気肺の研究	156
国立療養所西別府病院 三吉野産治	
Duchenne 型筋ジストロフィー症患者における digoxin 至適投与設計のための Population Pharmacokinetic Parameters の設定	160
国立療養所西別府病院 三吉野産治	
II-B 運動機能	
★運動機能障害の解析	161
愛媛大学整形外科 野島元雄	
在宅筋ジス患者の初期運動機能とリハビリテーション	171

- 国立療養所徳島病院 松 家 豊
- Becker 型筋ジストロフィーにおける膝関節・足関節の等速度運動によるトルク・出力測定 176
- 奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也
- CT スキャンによる筋障害の定量的評価法—第 1 報,正常例における検討— 184
- 国立療養所東埼玉病院神経内科 石 原 傳 幸
- PMD 症について歩行分析及び下肢筋群の CT 所見 189
- 国立療養所原病院 亀 尾 等
- 筋ジストロフィー症における脊柱靭帯骨化について 195
- 国立療養所箱根病院 村 上 慶 郎
- 筋緊張性ジストロフィー患者の頭頸部レントゲン所見について 199
- 広島大学整形外科 畑 野 栄 治
- 進行性筋萎縮性疾患の骨折 204
- 広島大学整形外科 畑 野 栄 治
- DMD 患者の咀嚼筋機能に関する研究—誘発筋電図法による筋収縮機構の機能低下について 210
- 国立療養所岩木病院 秋 元 義 巳
- II-C 内分泌・生化学
- ★Myotonic dystrophy における内分泌異常 215
- 京都大学第 2 内科 井 村 裕 夫
- Myotonic dystrophy にみられる糖代謝異常の発生機序に関する研究 217
- 京都大学第 2 内科 井 村 裕 夫
- 筋緊張性ジストロフィー症の成長ホルモン分泌異常 219
- 国立療養所兵庫中央病院 高 橋 桂 一
- 筋緊張性ジストロフィー症における Ca 代謝の検討 223
- 東京都立神経病院神経内科 広 瀬 和 彦
- 筋強直性ジストロフィー筋 CA-III の精製とその生化学的分析 228
- 国立療養所札幌南病院 島 功 二
- 筋ジストロフィー症における血中 myoglobin, CA-III, CK の比較 232
- 国立療養所宇多野病院 西 谷 裕
- 先天型筋ジストロフィー症 (福山型) における血中ケトン体に関する研究 236
- 国立療養所西別府病院 三吉野 産 治
- 人正常筋と Duchenne 型筋ジストロフィー症筋細胞の発育に対する線維芽細胞由来の液性因子の影響 239
- 東京都立神経病院神経内科 広 瀬 和 彦
- 筋ジストロフィー症骨格筋におけるカルシウム・カルモデュリン依存性

蛋白督リン酸化酵素の役割

第1報：正常骨格筋における細胞内局在 244

熊本大学第1内科 荒木 淑郎

進行性筋ジストロフィーにおける赤血球 2, 3-DPG に関する研究 249

奈良県立医科大学神経内科 高柳 哲也

筋緊張性ジストロフィー症赤血球内外における Na 量の検討 253

国立療養所新潟病院神経内科 桑原 武夫

ジストロフィー鶏における脂質過酸化とその消去機構の変動について 256

国立療養所原病院 亀尾 等

筋ジストロフィー症における含硫アミノ酸代謝の研究：

ラット骨格筋タウリン動態の発育による変化 260

国立療養所東高知病院 谷 淳吉

シビレエイにおける 43K (CK) 蛋白について 263

岐阜薬科大学薬剤 林 恭三

II-D 神経・免疫

★筋ジストロフィー症における中枢神経異常に関するアンケート調査報告 269

熊本大学第1内科 荒木 淑郎

Duchenne 型筋ジストロフィー症における知能障害の検討 273

東京大学神経内科 川井 充

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症における

大脳誘発電位後期陽性成分 (P300) の検討 279

国立療養所宮崎東病院 井上 謙次郎

筋疾患における, *bizarre high frequency potential* についての検討 283

国立療養所下志津病院神経内科 中野 今治

筋ジストロフィー症の T 波に関する研究 289

国立療養所西別府病院 三吉野 産治

筋疾患における M 波, T 波の臨床的検討 292

国立療養所松江病院 笠木 重人

各種神経筋疾患における筋線維伝播速度について 297

国立療養所西奈良病院 岩垣 克己

筋緊張性ジストロフィー症における交感神経活動

—微小神経電図法による解折— 302

名古屋大学環境医学研究所 間野 忠明

プロジェクトⅢ 障害の進展過程と治療法の開発

★筋ジストロフィー症患者のデータ・ベースの完成 309

鹿児島大学第3内科 井形 昭弘

筋緊張性ジストロフィー症のミオトニア，筋力及び赤血球異常に対する  
タウリンの影響について 314

国立療養所医王病院 松 谷 功

プロジェクトⅣ 病理組織および剖検例の検討

★筋ジストロフィー症剖検例の登録と福山型先天性筋ジストロフィー症の  
神経病理学的研究 319

国立精神・神経センター 向 山 昌 邦

筋生検所見データベース作製の試み 324

鹿児島大学第3内科 井 形 昭 弘

臨床像より検討した筋緊張性ジストロフィーの生検骨格筋病理像 329

愛知医科大学第4内科 佐 橋 功

筋緊張性ジストロフィー症母子例の筋病理学的検討 336

国立療養所南九州病院 福 永 秀 敏

若年より肺泡低換気を呈した先天性筋ジストロフィーと考えられた1例 340

国立療養所東埼玉病院内科 石 原 傳 幸

進行性筋ジストロフィー症における舌の組織学的研究 344

国立療養所八雲病院 南 良 二

高分子量多機能プロテアーゼ

—骨格筋における免疫組織化学的局在— 349

徳島大学第一病理 檜 澤 一 夫

筋緊張性ジストロフィー症における心筋の病理学的検討 352

国立療養所原病院 亀 尾 等

抗ミオシン抗体による人外眼筋の免疫組織化学的分類 356

徳島大学第一病理 檜 澤 一 夫

筋ジストロフィー症毛細血管の Morphometry 360

熊本大学発達小児科 三 池 輝 久

ヒトの筋細胞の培養と電顕的観察 364

東京女子医科大学小児科 福 山 幸 夫

筋ジストロフィー症における心筋細胞核 DNA の顕微蛍光定量 369

徳島大学第一病理 檜 澤 一 夫

筋ジストロフィー症の神経筋接合部の構造解折 375

愛媛大学整形外科 野 島 元 雄

運営の経過 381

ワークショップ 382

班 員 名 簿 383