

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター  
平成 24 年度精神・神経疾患研究開発費

# 筋ジストロフィー合同班会議

平成 25 年1月 11 日(金)

JA 共済ビル カンファレンス・ホール(A-D)

〒102-0093 東京都千代田区平河町 2-7-9

TEL 03-3265-8716

<http://www.jankb.co.jp/conference-access.htm>

# ◇午前の部◇

進行:武田 伸一

## ■9:50 開会挨拶

小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

## ■10:00 筋ジストロフィーに対するトランスレーショナル・リサーチ

班長 武田 伸一

(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部)

- 1) Duchenne 型筋ジストロフィーに対するエクソン・スキップ療法臨床治験への歩み  
永田 哲也 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部)
- 2) 京都大学における疾患特異的 iPS 細胞研究の体制と現状について  
平家 俊男 (京都大学大学院 医学研究科 発達小児科学)
- 3) Dystrophinopathy の中枢神経症状 —マウスを用いた研究—  
関口 正幸 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第四部)
- 4) 神経型一酸化窒素合成酵素により誘起される  $Ca^{2+}$  シグナルが筋肥大を促進する  
伊藤 尚基 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部  
/東京工業大学大学院 生命理工学研究科 生命情報専攻)

## ■11:00 筋ジストロフィーおよび関連疾患の診断・治療開発を目指した基盤研究

班長 西野 一三

(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部)

- 1) 次世代シーケンサーによる遺伝性筋疾患の原因遺伝子解明と診断法確立  
西野 一三 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部)
- 2) 福山型および類縁疾患の  $\alpha$  ジストログリカンのポストリン酸修飾への関与  
久我 敦 (神戸大学大学院 医学研究科 神経内科学・分子脳科学)
- 3) TGF- $\beta$  シグナルを標的とした筋消耗性疾患療法の臨床応用への展望  
大澤 裕 (川崎医科大学 神経内科学)
- 4) 筋強直性ジストロフィーの治療戦略—臨床治験への展望  
中森 雅之 (大阪大学 医学部附属病院 神経内科・脳卒中科/リハビリテーション部)

## ■12:00 合同幹事会 (JA 共済ビル カンファレンス・ホール (E) )

## ◇午後の部◇

進行:武田 伸一

### ■13:00 遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究

班長 木村 円

(国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター)

- 1) Remudy 患者情報登録部門の現状と課題  
木村 円 (国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター)
- 2) Remudy 遺伝子解析部門の現状報告  
林 由紀子 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部)
- 3) GNE ミオパチー／縁どり空胞を伴う遠位型ミオパチー患者登録  
森 まどか (国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科)

### ■13:45 筋ジストロフィーの治療拠点整備、包括的診療ガイドラインの研究

班長 小牧 宏文

(国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

- 1) 研究班活動のまとめ  
小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)
- 2) DMD 診療ガイドライン - 現在までの進捗状況 -  
松村 剛 (国立病院機構刀根山病院 神経内科)
- 3) ステロイド治療公知申請の取り組み  
小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)  
藤井 達哉 (滋賀県立小児保健医療センター 小児科)

### ■14:25 休憩 コーヒーブレイク

### ■14:50 筋ジストロフィー診療における医療の質の向上のための多職種協働研究

(厚労科研費 - 障害者対策総合研究事業 - )

研究代表者 松尾 秀徳 (国立病院機構長崎川棚医療センター)

- 1) 人工呼吸器の機種変更にとまなう換気量調整について〈多施設共同研究〉  
田中 誠, 丸田 恭子 (国立病院機構南九州病院)
- 2) 筋ジストロフィー病棟におけるインターネット・IT の活用状況〈多施設共同研究〉  
吉岡 恭一 (国立病院機構松江医療センター)
- 3) 筋ジストロフィーにおける発達障害傾向の調査  
井村 修 (大阪大学大学院 人間科学研究科)

### ■15:30 閉会挨拶

木村 円 (国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター)

# ◇市民公開講座◇

## 筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク

進行: 武田 伸一

### ■15:40 開会挨拶

木村 円 (国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター)

### ■15:45 筋ジストロフィー臨床試験ネットワークの目指すもの

小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

### ■16:00 希少疾病の治験・臨床研究の推進を目指して

ーネットワーク事務局のマネジメント機能

玉浦 明美 (国立精神・神経医療研究センター 治験管理室)

### ■16:10 筋ジストロフィー臨床試験ネットワークの現状と課題

ー加盟施設調査と研修会アンケートから

尾方 克久 (国立病院機構東埼玉病院 臨床研究部)

### ■16:25 閉会挨拶

西野 一三 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部)