

国立精神・神経医療研究センター  
精神・神経疾患研究開発費

「国際協調に基づく臨床研究基盤としての神経筋疾患  
ナショナルレジストリーの活用と希少な難治性疾患への  
展開を目指した研究」

平成 26 年度 班会議  
プ ロ グ ラ ム

平成 26 年 11 月 27 日（木）10:00～17:30  
（班員会議 12:05～13:05）  
11 月 28 日（金）10:00～11:45

JA 共済ビル カンファレンス・ホール  
東京都千代田区平河町 2-7-9 TEL : 03-3265-8716

主任研究者 木村 円

（発表時間 15 分 質疑応答 5 分 時間厳守をお願い致します。）



11月27日(木)

1日目

10:00~10:10

開会の挨拶

主任研究者 木村 円

## レジストリー総論

座長 三橋 里美

10:10~10:30

### 1. 「国際協調に基づく臨床研究基盤としての神経筋疾患ナショナルレジストリーの活用と希少な難治性疾患への展開を目指した研究」班の展望

主任研究者：○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

10:30~10:50

### 2. Remudy 遺伝子解析部門の実績報告

分担研究者：○三橋 里美

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

後藤 加奈子<sup>1)</sup>, 小山 理恵子<sup>1)</sup>, 西野 一三<sup>1)</sup>

1) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病医研究第一部

10:50~11:10

### 3. 神経・筋疾患患者レジストリーの運用と展開のための遺伝子診断システムに関する研究 - 遺伝子診断に関する情報提供について -

分担研究者：○南 成祐

国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部遺伝子検査診断室

南 成祐<sup>1,2,3)</sup>, 村山 久美子<sup>2,4)</sup>

2) 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 遺伝子検査診断室

3) 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 臨床開発部

4) 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

5) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部

11:10~11:25

< 休憩 >

11月27日(木)

## 国際協調

座長 中村 治雅

11:25~11:45

### 4. 希少疾患レジストリーの海外との連携に向けて

-東アジア地域における希少疾患患者レジストリー調査-

分担研究者：○中村 治雅

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

鄭 一<sup>1)</sup>, 鈴木 麻衣子<sup>2)</sup>, 森田 瑞樹<sup>3)</sup>

1) 中国・勝利石油管理局勝利病院 神経内科

2) 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 臨床研究支援室

3) 東京大学・大学院情報理工学系研究科

11:45~12:05

### 5. 国内外における希少疾患登録の現状と課題

分担研究者：○水島 洋

国立保健医療科学院

佐藤 洋子<sup>1)</sup>, 田辺 麻衣<sup>1)</sup>, 金谷 泰宏<sup>1)</sup>

1) 国立保健医療科学院

12:05~13:05

### 〈昼食・班員会議〉

\* 班員の方は必ずご出席ください。昼食をご用意しております。

(欠席の場合は代理の方がご出席ください)

## レジストリーの管理と運用

座長 水島 洋

13:05～13:25

6. 長期に渡る運用に適した準汎用レジストリーシステムのあり方に関する  
研究：インターネットを介した患者ニーズの発見

分担研究者：○森田 瑞樹

東京大学大学院理工学研究科ソーシャル ICT 研究センター

高祖 麻美<sup>1)</sup>，竹内 芙実<sup>2)</sup>，木村 円<sup>2)</sup>

1) 滋賀医科大学

2) 国立精神・神経医療研究センター トランスショナル・メディカルセンター 臨床研究支援部

13:25～13:45

7. 神経筋疾患レジストリのデータベースシステム管理に関する研究  
ワンタイムパスワードを用いた認証システムの実装と運用

分担研究者：○本吉 慶史

国立病院機構下志津病院 神経内科

13:45～14:05

8. 患者さんに優しい情報登録システムを作るための研究：  
ウェブ登録に関するアンケート調査（筋強直性ジストロフィーを対象とした  
パイロットスタディー）

分担研究者：高田 博仁

国立病院機構青森病院 神経内科

○大平 香織<sup>1)</sup>，福地 香<sup>1)</sup>，今 清覚<sup>2)</sup>

1) 国立病院機構青森病院 地域医療連携室

2) 国立病院機構青森病院 神経内科

14:05～14:20

< 休憩 >

11月27日(木)

## レジストリー各論

座長 森 まどか

14:20~14:40

### 9. ジスフェルリン異常症などの希少な難治性疾患へのレジストリーシステムの展開と遺伝子診断システムの確立に関する研究

-ジスフェルリン遺伝子診断への次世代シーケンサーの活用と日本人ジスフェルリン異常症の遺伝子変異の特徴-

分担研究者: ○高橋 俊明

国立病院機構仙台西多賀病院 神経内科

八木沼 智香子<sup>2)</sup>, 井泉 瑠美子<sup>3)</sup>, 加藤 昌昭<sup>3)</sup>, 島倉 奈緒子<sup>3)</sup>, 鈴木 直輝<sup>3)</sup>, 新堀 哲也<sup>4)</sup>, 青木 洋子<sup>4)</sup>, 斎藤 京之<sup>5)</sup>, 谷口 さやか<sup>1)</sup>, 大泉 英樹<sup>1)</sup>, 田中 洋康<sup>1)</sup>, 吉岡 勝<sup>1,2)</sup>, 武田 篤<sup>1)</sup>, 青木 正志<sup>3)</sup>

- 1) 国立病院機構仙台西多賀病院 神経内科
- 2) 国立病院機構仙台西多賀病院 臨床検査科
- 3) 東北大学大学院医学系研究科 神経内科学
- 4) 東北大学大学院医学系研究科 遺伝病学
- 5) 国立病院機構仙台西多賀病院 薬剤科

14:40~15:00

### 10. 眼咽頭筋ジストロフィー(OPMD)の患者登録システム構築の試み

分担研究者: ○山下 賢

熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学

道鬼 つかさ<sup>1)</sup>, 俵 望<sup>1)</sup>, 松尾 圭将<sup>1)</sup>, 俵 明恵<sup>1)</sup>, 安東 由喜雄<sup>1)</sup>, 南 成祐<sup>2,3,4)</sup>

- 1) 熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科学
- 2) 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 遺伝子検査診断室
- 3) 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 臨床開発部
- 4) 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

15:00～15:20

**11. 日本筋ジストロフィー協会における福山型先天性筋ジストロフィーの患者登録活動報告**

分担研究者：貝谷 久宣

一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 事務局

○井原 千琴<sup>1)</sup>，池上 香織<sup>2)</sup>，宇野澤 真衣<sup>2)</sup>，松木 正道<sup>2)</sup>，大澤 真木子<sup>3)</sup>

1) 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 事務局

2) 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 分科会「ふくやまっこ家族の会」

3) 東京女子医科大学 名誉教授

15:20～15:40

**12. 筋ジストロフィー病棟データベース**

分担研究者：○齊藤 利雄

国立病院機構刀根山病院 神経内科

15:40～16:10

〈コーヒーブレイク〉

**レジストリーの促進と展開**

座長 高橋 俊明

16:10～16:30

**13. 筋ジストロフィー患者登録システムの周知・登録促進に関する検討  
-アンケート結果を基盤とする情報発信-**

分担研究者：○園田 至人

国立病院機構南九州病院 神経内科

丸田 恭子<sup>1)</sup>，有里 敬代<sup>1)</sup>，延原 康幸<sup>1)</sup>，

1) 国立病院機構南九州病院 神経内科

11月27日(木)

16:30~16:50

**14. Duchenne/Becker 型筋ジストロフィー患者の母親が抱える問題点について  
～受療状況, 心理的状态, 遺伝的知識などについてのアンケート調査結果より～**

分担研究者：○石崎 雅俊

国立病院機構熊本再春荘病院 神経内科

上山 秀嗣<sup>1)</sup>, 今村 重洋<sup>1)</sup>, 小林 重雄<sup>2)</sup>, 足立 克仁<sup>3)</sup>,

1) 国立病院機構熊本再春荘病院 神経内科

2) 国立病院機構あきた病院 神経内科

3) 国立病院機構徳島病院・四国筋センター 内科

16:50~17:10

**15. Duchenne/Becker 型筋ジストロフィーの保因者対策について  
-中国四国神経筋ネットワーク協議会の活動を通して-**

分担研究者：○足立 克仁

国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 内科

橋口 修二<sup>1)</sup>, 柏木 節子<sup>2)</sup>, 齋藤 美穂<sup>2)</sup>, 宮崎 達志<sup>3)</sup>, 近藤 梨恵子<sup>3)</sup>,  
東田 栄子<sup>3)</sup>, 河野 誠<sup>4)</sup>, 川井 尚臣<sup>5)</sup>

1) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 神経内科

2) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 内科

3) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 小児科

4) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 療育指導室

5) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 相談役

17:10~17:30

**16. ジストロフィン異常症保因者に関する調査**

分担研究者：○小林 道雄

国立病院機構あきた病院 神経内科

畠山 知之<sup>1)</sup>, 小原 講二<sup>1)</sup>, 阿部 エリカ<sup>1)</sup>, 和田 千鶴<sup>1)</sup>, 石原 傳幸<sup>1)</sup>,  
豊島 至<sup>1)</sup>, 石崎 雅俊<sup>2)</sup>, 足立 克仁<sup>3)</sup>, 松村 剛<sup>4)</sup>

1) 国立病院機構あきた病院 神経内科

2) 国立病院機構熊本再春荘病院 神経内科

3) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター

4) 国立病院機構刀根山病院 神経内科

## レジストリーを活用した臨床研究

座長 中村 治雅

10:00~10:20

### 17. DMD に対するステロイド治療 -日本の実態と傾向-

○竹内 芙実<sup>1)</sup>, 小牧 宏文<sup>2,3)</sup>, 中村 治雅<sup>1,3)</sup>, 柏原 康祐<sup>4)</sup>, 米本 直裕<sup>5)</sup>, 木村 円<sup>1)</sup>,  
武田 伸一<sup>1,6)</sup>

- 1) 国立精神・神経医療研究センター トランスショナル・メディカルセンター 臨床研究支援部
- 2) 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経診療部
- 3) 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究推進部
- 4) 国立精神・神経医療研究センター トランスショナル・メディカルセンター 情報管理・解析部
- 5) 国立精神・神経医療研究センター 精神薬理研究部
- 6) 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

10:20~10:40

### 18. GNE ミオパチー登録事業

分担研究者：○森 まどか

国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科

三橋 里美<sup>1,2)</sup>, 林 由紀子<sup>1,2,3)</sup>, 米本 直裕<sup>2)</sup>, 村田 美穂<sup>4)</sup>, 西野 一三<sup>1,2)</sup>,  
武田 伸一<sup>2,5)</sup>, 木村 円<sup>2)</sup>

- 1) 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) 国立精神・神経医療研究センター トランスショナル・メディカルセンター
- 3) 東京医科大学神経生理学教室
- 4) 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科
- 5) 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

10:40~10:55

< 休憩 >

11月28日(金)

**特別講演**

座長 木村 円

10:55~11:35

鄭 一 中国・勝利石油管理局勝利病院 神経内科

「中国 DMD の研究現状」

11:35~11:45

閉会の挨拶

主任研究者 木村 円



## JA共済ビル カンファレンス・ホールへの案内図

### ■ 電車でお越しの場合

- ・ 東京メトロ 有楽町線・半蔵門線・南北線、「永田町駅」 4番出口より徒歩2分
- ・ 東京メトロ 有楽町線、「麹町駅」半蔵門方面1番出口より徒歩4分

### ■ 都バスでお越しの場合

- ・ 「平河町二丁目」下車（新橋駅～市ヶ谷駅～小滝橋車庫前）

### ■ お車でお越しの場合

- ・ 首都高速、霞ヶ関出口より 5分

