

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター  
平成 28 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 29 年1月 13 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

共催: AMED -難治性疾患実用化研究事業-

## ◇午前の部◇

### ■9:50 開会挨拶

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)

### ■10:00 筋ジストロフィー関連疾患の基盤的診断・治療開発研究

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) フクチンはリビトールリン酸転移酵素である  
ージストログリカノパチー関連糖鎖の全解明ー  
戸田 達史 (神戸大学大学院医学研究科 神経内科/分子脳科学)  
遠藤 玉夫 (東京都健康長寿医療センター 研究所)
- 2) Dysferlinopathy の結合蛋白に注目した病態研究  
鈴木 直輝 (東北大学 神経内科)
- 3) 筋強直性ジストロフィーの病態解明と治療開発研究  
中森 雅之 (大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学)

### ■11:00 ジストロフィン欠損モデル動物を基盤とした筋ジストロフィーの新しい治療法開発

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) mdx マウスにおける筋損傷および中枢神経系異常への Smpd3 遺伝子の影響  
松坂 恭成 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 RI 管理室)
- 2) 筋ジストロフィーにおける脂肪化・線維化を抑制する手法の開発  
上住 聡芳 (藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学)
- 3) ストレッチ感受性チャネルを標的とした筋変性新規治療薬の開発  
岩田 裕子 (国立循環器病研究センター 研究所 分子生理部)

### ■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◇

### ■13:00 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 (TMC))

1) Remudy の現状と課題

木村 円 (国立精神・神経医療研究センター TMC 臨床研究支援部)

2) 神経・筋疾患患者データベースの登録促進及び患者登録の研究

ー福山型先天性筋ジストロフィー患者登録データを用いた進行期の合併症と医療的ケアの検討ー

大澤 真木子 (一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会 神経・筋疾患医学情報登録・管理機構、  
東京女子医科大学)

3) 咽頭筋ジストロフィーの臨床評価とレジストリーの構築、および効果的な運用に関する研究

ー眼咽頭筋ジストロフィーにおけるミトコンドリア障害の解析ー

山下 賢 (熊本大学大学院 生命科学研究部 神経内科学)

### ■13:30 難病、希少疾患の医薬品開発におけるクリニカルイノベーションネットワーク構想の推進を目指した患者登録システム(患者レジストリ)の構築

(AMED -臨床研究・治験推進研究事業-)

研究代表者 中村 治雅 (国立精神・神経医療研究センター TMC 臨床研究支援部)

1) 国際協調に基づいた本邦における臨床研究基盤としての希少疾患ナショナルレジストリーの展開に向けた研究

ークリニカルイノベーションネットワーク構想に向けた希少疾患、難病レジストリの現状についてー

中村 治雅 (国立精神・神経医療研究センター TMC 臨床研究支援部)

### ■13:45 筋ジストロフィーのエビデンス創出を目的とした臨床研究と体制整備

班長 小牧 宏文

(国立精神・神経医療研究センター 病院 臨床研究推進部)

1) 臨床開発環境整備を目指した3年間の活動報告

小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター 病院 臨床研究推進部)

2) 福山型先天性筋ジストロフィーの臨床評価スケールの開発

石垣 景子 (東京女子医科大学医学部 小児科)

3) 筋ジストロフィーの骨格筋画像および生体インピーダンス法の研究

久留 聡 (国立病院機構鈴鹿病院 神経内科)

### ■14:15 休憩 コーヒーブレイク

## ■ 14:35 筋強直性ジストロフィー治験推進のための臨床基盤整備の研究

(AMED-難治性疾患実用化研究事業-)

研究代表者 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院 神経内科)

- 1) 筋強直性ジストロフィー患者登録および臨床試験のための基盤整備  
高橋 正紀 (大阪大学大学院 医学系研究科保健学専攻 機能診断科学)
- 2) 筋強直性ジストロフィーにおける糖代謝異常:持続血糖測定器による血糖変動の解析  
高田 博仁 (国立病院機構青森病院 神経内科)
- 3) 筋強直性ジストロフィーの突然死と致死性不整脈に關与する臨床的要因  
伊藤 英樹 (滋賀医科大学 呼吸循環器内科)

## ■ 15:05 筋ジストロフィーの CNS 障害研究会

研究代表者 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院 神経内科)

共催:小牧班

- 1) 筋ジストロフィー症における中枢神経障害:理解の現状と今後の方向性-DM1 を中心として  
諏訪園 秀吾 (国立病院機構沖繩病院 神経内科)

## ■ 15:20 国立病院機構ネットワーク研究班

- 1) 「長期経管栄養下の神経筋難病患者に認められるカルニチン欠乏症の頻度とそれに対する治療効果の検討」班  
研究代表者 荒畑 創 (国立病院機構大牟田病院 神経内科)
- 2) 「Duchenne 型筋ジストロフィーの生命予後改善に關連する因子に關する研究」班  
研究代表者 齊藤 利雄 (国立病院機構刀根山病院 神経内科)
- 3) 「TRPV2 阻害薬の筋ジストロフィー心筋障害への有効性・安全性評価」班  
研究代表者 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院 神経内科)

## ■ 15:50 閉会挨拶

木村 円 (国立精神・神経医療研究センター TMC 臨床研究支援部)

# ◇市民公開講座◇

## ■16:00 開会挨拶と概要説明

小牧 宏文（国立精神・神経医療研究センター 病院 臨床研究推進部）

## ■16:05 新規アウトカムメジャーを目指した加速度・角速度によるイヌ筋ジストロフィーモデルの運動機能評価

倉岡 睦季（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）

## ■16:25 筋ジストロフィーの臨床試験におけるアウトカムメジャー研究

竹下 絵里（国立精神・神経医療研究センター 病院 小児神経科）

## ■16:55 閉会挨拶

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）