

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター

精神・神経疾患研究開発費

「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」

平成 25 年度 班会議 プログラム

平成 25 年 11 月 28 日(木)10:00～17:15

(班員会議 12:05～13:05)

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 時間厳守でお願い致します。

10:00～10:10

開会の挨拶

主任研究者 木村 円

Remudy の DMD/BMD レジストリー：登録促進活動と臨床研究

座長 本吉 慶史

10:10～10:30

1. Remudy 患者情報登録の現状

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. 鹿児島県内の筋ジストロフィー患者のデータベースの構築に関する研究

分担研究者：○園田 至人

国立病院機構南九州病院 臨床研究部

内田 裕一 1), 丸田 恭子 1), 有里 敬代 1)

1) 国立病院機構南九州病院 神経内科

10:50～11:10

3. 四国・中国地区の筋ジストロフィー患者データベース登録の促進活動 —中国四国神経筋ネットワーク協議会（松江開催）の活動から—

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 1), 柏木 節子 2), 齋藤 美穂 2), 宮崎 達志 3), 東田 栄子 3), 河野 誠 4)

川井 尚臣 5)

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

11:10～11:25

< 休憩 >

座長 園田 至人

11:25～11:45

**4. 秋田県における筋ジストロフィー患者登録システムへの登録促進活動
～筋疾患登録について；患者対象アンケート調査～**

分担研究者：○小林 道雄

国立病院機構あきた病院神経内科

小原 講二 1), 阿部 エリカ 1), 和田 千鶴 1), 高橋 俊明 2), 高田 博仁 3), 豊島 至 1)

- 1) 国立病院機構あきた病院 神経内科
- 2) 国立病院機構西多賀病院 神経内科
- 3) 国立病院機構青森病院 神経内科

11:45～12:05

5. 日本のデュシェンヌ型筋ジストロフィー推定患者数

分担研究者：○川井 充

国立病院機構東埼玉病院

12:05～13:05

<昼食・班員会議>

*** 班員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)**

13:05～13:25

6. デュシェンヌ型筋ジストロフィー患児の体重：日本人標準体重との比較

分担研究者：○米本 直裕

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

鷹羽 智子 1), 竹内 芙実 2), 中村 治雅 3), 木村 円 4)

- 1) 国立精神・神経医療研究センター 病院 総合内科部 栄養管理室
- 2) 国立精神・神経医療研究センター 病院 小児神経
- 3) 国立精神・神経医療研究センター 病院 神経内科
- 4) 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

遺伝子診断システムと疾患レジストリーの展開

座長 森 まどか

13:25～13:45

7. Remudy 遺伝子解析部門の実績報告

分担研究者：○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

林 由起子 1), 後藤 加奈子 2), 小山 理恵子 2)

1) 東京医科大学医学部医学科 神経生理学講座

2) 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

13:45～14:05

8. GNE ミオパチー（縁どり空胞を伴う遠位型ミオパチー）登録—治験促進と国際協力

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

林 由起子 1), 西野 一三 2), 木村 円 3)

1) 東京医科大学医学部医学科 神経生理学講座

2) 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) 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

14:05～14:25

9. 遺伝性神経・筋疾患患者データベースに対応する遺伝子診断システムの確立 — 筋強直性ジストロフィー1型・2型の検査法に関する検討 —

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

島田 綾子 2), 相生 優子 1), 村山 久美子 3)

1) 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

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 臨床開発部

3) 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

14:25~14:45

10. ジスフェルリン異常症の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—全エクソンシーケンスによるジスフェルリン遺伝子変異のスクリーニング法の検討およびジスフェルリン異常症の臨床経過—

分担研究者：○高橋 俊明

国立病院機構西多賀病院 神経内科

加藤 昌昭 2), 井泉 瑠美子 2), 八木沼 智香子 3), 島倉 奈緒子 2), 西山 亜由美 2)
鈴木 直輝 2), 豎山 真規 2), 田中 洋康 1), 吉岡 勝 1), 今野 秀彦 1), 武田 篤 1)
糸山 泰人 4), 青木 正志 2)

1) 国立病院機構西多賀病院 神経内科

2) 東北大学医学部 神経内科

3) 国立病院機構西多賀病院 臨床検査科

4) 国立精神・神経医療研究センター 病院

14:45~15:15

〈コーヒーブレイク〉

神経筋疾患レジストリーのあり方と国際協調

座長 高橋 俊明

15:15~15:35

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

○井原 千琴 1), 大澤 真木子 2), 池上 香織 3), 松木 正道 3)

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

3) 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」

15:35～15:55

12. 遺伝性神経・筋疾患患者情報データベース構築及び管理に関する研究
Remudy 登録情報のオンライン管理

分担研究者：○本吉 慶史

独立行政法人国立病院機構下志津病院 神経内科

15:55～16:15

13. 患者登録システムの国内外の動向

分担研究者：○水島 洋

国立保健医療科学院

田辺 麻衣 1), 金谷 泰宏 1)

1) 国立保健医療科学院

特別講演

座長 木村 円

16:15～16:55

森田 瑞樹 (独) 産業技術総合研究所

「患者目線で考える患者情報登録とその課題」

16:55～17:15

閉会の挨拶・まとめ

主任研究者 木村 円

17:30～ 懇親会

