

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

23-5 「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」

平成 24 年度 「西野班」 班会議  
プログラム

日時) 第 1 日目 平成 24 年 12 月 7 日(金) 13:00-16:45  
第 2 日目 平成 24 年 12 月 8 日(土) 9:00-16:35

場所) J A 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 J A 共済ビル 1F  
TEL : 03-3265-8716

主任研究者 西 野 一 三

運営幹事 大 澤 裕

平成24年12月7日(金)・8日(土)

# プログラム

第1日目	平成24年12月7日(金)	13:00-16:45
第2日目	平成24年12月8日(土)	9:00-16:35

## 第1日目 平成24年12月7日(金)

13:00~13:05

開 会 挨拶

主任研究者 西野 一三

13:05~14:17

先天性筋ジストロフィー

座長 戸田 達史

### 1. 福山型筋ジストロフィーおよび類縁疾患の遺伝子異常と蛋白質/細胞病態 および治療に関する研究

(副題) Fukutin-related protein (FKRP)は $\alpha$ ジストログリカンのポストリン酸修飾に関与する  
(発表15分 討論3分)

分担研究者：戸田 達史 神戸大学医学系研究科神経内科・分子脳科学

くが あつし

○久我 敦 1)、金川 基 1)、首藤篤史 1)、  
小林千浩 1)、萬谷博 2)、遠藤玉夫 2)、田尻道子 3)、和田芳直 3)、  
Chan Y.M. 4)、Lu Q.L. 4)

- 1) 神戸大学医学系研究科神経内科・分子脳科学
- 2) 東京都健康長寿医療センター研究所
- 3) 大阪府立母子保健総合医療センター研究所
- 4) 米国 Carolinas Medical Center

### 2. ジストログリカンの翻訳後修飾の改変と筋ジストロフィー治療への応用 ～ $\alpha$ -dystroglycanopathy モデルマウスへの LARGE の過剰発現の影響～

(発表15分 討論3分)

さいとう ふみあき  
分担研究者：○斉藤 史明 帝京大学神経内科

- 金川基 1)、池田美樹 2)、萩原宏毅 2) 3)、真先敏弘 2) 3)、清水輝夫 4)、  
戸田達史 1)、松村喜一郎 2)
- 1) 神戸大学神経内科/分子脳科学、2) 帝京大学神経内科
  - 3) 帝京科学大学医療科学部、4) 帝京大学医療技術学部

3.  $\alpha$ -ジストログリカノパチーの病態解明と糖鎖治療へ向けた基盤研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>えんどう たまお</sup>○遠藤 玉夫 (地独) 東京都健康長寿医療センター研究所

萬谷博、赤阪啓子  
(地独) 東京都健康長寿医療センター研究所

4. リン脂質合成酵素の障害による筋ジストロフィー発症機構の解明

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>あおやま ちえこ</sup>○青山 智英子 獨協医科大学 生化学

14:17~16:05 ジスフェルリン・コラーゲン・代謝性疾患

座長 青木 正志

5. 封入体を伴う筋疾患における次世代型シーケンサーを用いた新たな原因遺伝子の探索

(発表15分 討論3分)

分担研究者：青木 正志 国立大学法人東北大学大学院医学系研究科・神経内科学分野

<sup>いずみ るみこ</sup>  
○井泉瑠美子 1) 2)、鈴木直輝 1)、加藤昌昭 1)、割田 仁 1)、  
高橋俊明 4)、豎山真規 1)、新堀哲也 2)、青木洋子 2)、松原洋一 2)、  
舟山亮 3)、西田有一郎 3)、長嶋剛史 3)、中山啓子 3)  
1) 国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科・神経内科学分野  
2) 国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科・遺伝病学分野  
3) 国立大学法人東北大学・大学院医学系研究科・細胞増殖制御分野  
4) 国立病院機構 西多賀病院・神経内科

6. Dysferlinopathy の分子病態の解明～Affixin( $\beta$ -parvin)は骨格筋の細胞膜修復に関与する

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>まつだ ちえ</sup>○松田 知栄 (独)産業技術総合研究所 バイオメディカル研究部門

1) 三宅 克也、1) 荒木 伸一、2) 西野 一三、2) 林 由起子  
1) 香川大学医学部 組織細胞生物学  
2) (独) 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

## 7. 多光子顕微鏡による筋ジストロフィーに関わる細胞膜修復装置のLIVEイメージング

(発表15分 討論3分)

みやけ かつや

分担研究者：○三宅 克也 香川大学医学部 組織細胞生物

- 2) 松田知栄, 3) 櫻井英俊, 1) 江上洋平, 1) 川合克久, 1) 濱田 萌,
- 4) 林 由起子, 5) 木村 円, 1) 荒木伸一
- 1) 香川大学医学部 組織細胞生物学
- 2) (独) 産業技術総合研究所 バイオメディカル研究部門
- 3) 京都大学 iPS 細胞研究所 臨床応用研究部門
- 4) (独) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
- 5) 同センター トランスレーショナルメディカルセンター

## 8. Collagen VI 関連疾患の病態解明に関する研究

Collagen VI の部分欠損を認める Ullrich 型先天性筋ジストロフィー患者 2 例の遺伝子学的検討

(発表15分 討論3分)

分担研究者：樋口 逸郎 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経内科老年病学

はしぐち あきひろ

○橋口 昭大、Junhui Yuan、稲森 由恵、白石 匡史、松浦 英治、高嶋 博  
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 神経内科老年病学

## 9. 神経筋接合部疾患・筋強直性ジストロフィーの病態解明・制御研究

- アセチルコリン受容体 $\alpha$ サブユニットエクソン P3A スプライシングの  
先天性筋無力症候群における破綻 -

(発表15分 討論3分)

おおの きんじ

分担研究者：○大野 欽司 名古屋大学医学系研究科神経遺伝情報学

- 1) Alinoor M. Rahman, 1) 増田章男、1) 大江賢治、
- 2) 前田明、3) Andrew G. Engel
- 1) 名古屋大学医学系研究科神経遺伝情報学
- 2) 藤田保健衛生大学遺伝子発現機構学
- 3) Department of Neurology, Mayo Clinic

10. 代謝性ミオパチーの効率的な診断スクリーニング法の開発と病態に即した治療法の研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者： <sup>すぎえ</sup> ○杉江 <sup>ひでお</sup> 秀夫 自治医科大学小児科

- 1) 長嶋雅子、2) 福田冬季子、2) 杉江陽子、
- 1) 自治医科大学小児科
- 2) 浜松医科大学小児科

16:05~16:41 **治療法開発1**

座長 大野 欽司

11. 細胞外マトリックスバイオロジーを基盤とする筋ジストロフィー治療における筋維持機構の研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者： <sup>ひらさわ</sup> ○平澤 <sup>えり</sup> 恵理 順天堂大学大学院医学研究科 老研センター

- 寧亮1)、Aurelien Kerever1)、野中里紗1)、古屋 徳彦2)
- 順天堂大学大学院医学研究科
- 1) 老研センター
- 2) 運動障害疾患病態研究・治療講座

12. 遅筋萎縮におけるミトコンドリア品質管理機構の役割

(発表15分 討論3分)

分担研究者：平澤 恵理 順天堂大学大学院医学研究科 老研センター

<sup>ふるや</sup> <sup>のりひこ</sup>  
○古屋 徳彦  
順天堂大学大学院医学研究科 運動障害疾患病態研究・治療講座

16:41~16:45 **終了挨拶・事務連絡等**

**運営幹事 大澤 裕**

16:45~17:45 **< 幹事会 >**

## 第2日目 平成24年12月8日(土)

9:00~9:02

開始挨拶・事務連絡等

運営幹事 大澤 裕

9:02~10:14

治療法開発2

座長 大澤 裕

### 13. 筋萎縮性疾患に対する核酸創薬の研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○田中 たなか えいじ 栄二 徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部  
口腔顎顔面矯正学分野

森 博世<sup>1)</sup>、川上 恵実<sup>1)</sup>、木内 奈央<sup>1)</sup>、野地 澄晴<sup>2)</sup>

1) 徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部 口腔顎顔面矯正学分野

2) 徳島大学大学院ソシオテクノサイエンス研究部ライフシステム部門

### 14. 細胞増殖分化因子の活性を応用した筋疾患の病態解明と治療法開発研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○土田 つちだ くにひろ 邦博 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学

中谷直史<sup>1)</sup>、常陸圭介<sup>1)</sup>、上田洋司<sup>1)</sup>、上住聡芳<sup>1)</sup>、山田治基<sup>2)</sup>

1) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学

2) 藤田保健衛生大学 医学部 整形外科

15. TGF-beta シグナルの制御による筋疾患治療薬の開発

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>おおさわ ゆたか</sup> ○大澤 裕 川崎医科大学 神経内科学

砂田芳秀 1), 藤野雅広 2), 西松伸一郎 3), 高山健太郎 4),  
伊東史子 5), 林 良雄 4), 土田邦博 6)

1) 川崎医科大学 神経内科学

2) 川崎医療福祉大学 医療技術学部 健康体育学科

3) 川崎医科大学 分子生物学1

4) 東京薬科大学 薬学部 薬品化学

5) 東京薬科大学 生命科学部 心血管医科学

6) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学

16. アルベカシン及び新規化合物による筋ジストロフィーのリードスルー治療

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>まつだ りょういち</sup> ○松田 良一 東京大学大学院総合文化研究科 広域科学専攻

塩塚政孝1), 野々村禎昭1), 松尾雅文2), 西田篤史2), 竹島泰弘3)

1) 東京大学大学院 総合文化研究科

2) 神戸学院大学 総合リハビリテーション学部

3) 神戸大学大学院 医学研究科 小児科学

10:14~11:08

治療法開発3

座長 松田 良一

17. 低リン食は運動負荷によるmdxマウスの筋変性を軽減する

(発表15分 討論3分)

分担研究者：松田 良一 東京大学大学院総合文化研究科 広域科学専攻

<sup>わだ えいじ</sup>  
○ 和田英治、吉田瑞子、長田洋輔、野々村禎昭  
東京大学大学院総合文化研究科



18. 低分子ペプチドの分子認識を基盤とする筋ジストロフィー治療薬の創製  
(ネガマイシン誘導体の創製とそのリードスルー促進活性評価)

(発表15分 討論3分)

はやし よしお

分担研究者：○ 林 良雄 東京薬科大学・薬学部・薬品化学教室

- 1) 薬師寺 文華、1) 高山 健太郎、2) 塩塚 政孝、2) 野々村 禎昭、
- 2) 松田 良一
- 1) 東京薬科大学 薬学部 薬品化学
- 2) 東京大学大学院 総合文化研究科

19. マイオスタチン阻害ペプチドの創製と初期評価

(発表15分 討論3分)

分担研究者：林 良雄 東京薬科大学・薬学部・薬品化学教室

たかやま けんたろう

- 1) ○高山 健太郎、2) 伊東 史子、1) 薬師寺 文華、
- 3) 大澤 裕、4) 西松 伸一郎、3) 砂田 芳秀
- 1) 東京薬科大学 薬学部 薬品化学
- 2) 東京薬科大学 生命科学部 心血管医科学
- 3) 川崎医科大学 医学部 神経内科学
- 4) 川崎医科大学 分子生物学1

11:08~12:00

【 特別講演 】

座長 西野 一三

20. 遺伝性疾患のエクソーム解析

まつもと なおみち

○松本 直通 横浜市立大学医学研究科 遺伝学

12:00~13:20

< 昼食・班員会議 >

\* 班員は必ずご出席ください。(欠席の場合は代理の方がご出席ください)

13 : 20 ~ 14 : 50

## 次世代解析

座長 西野 一三

### 2 1. 次世代型シーケンサーを用いた肢帯型筋ジストロフィーの包括的ゲノム解析

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○本村 もとむら 和嗣 かずし 独) 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

林 由起子<sup>1)2)</sup>、野口 悟<sup>1)2)</sup>、埜中 征哉<sup>2)</sup>、西野 一三<sup>1)2)</sup>

1) 独) 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

2) 独) 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 2. 次世代シーケンサーを用いた遺伝性筋疾患におけるゲノム解析

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○齋藤 さいとう 加代子 かよこ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター  
同 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野

北村裕梨<sup>1) 2)</sup>、近藤恵里<sup>1)</sup>、青木亮子<sup>1)</sup>、浦野真理<sup>1)</sup>

1) 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

2) 東京女子医科大学大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医療センター

### 2 3. 遺伝性筋ジストロフィー／ミオパチーの病因遺伝子の解明、病態機序の解明

- 次世代シーケンサーを用いた封入体筋炎の家族例の全ゲノム解析 -

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○清水 しみず 潤 じゅん 東京大学医学部附属病院神経内科

三井 純、石浦浩之、福田陽子、久保田暁、後藤順、辻 省次  
東京大学医学部附属病院神経内科

## 24. 肢帯型筋ジストロフィー関連疾患の分子病態解明と診断・治療法開発

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>にしの いちぞう</sup>○西野 一三 (独)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)、野口 悟 1)、本村 和嗣 2)、松本 直通 3)、Nigel Laing 4)  
1) (独)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) 同・TMC 臨床開発部  
3) 横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学  
4) University of Western Australia

## 25. 自己食空胞性ミオパチーの病因・分子病態の解明

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>ふなやま りょう</sup>○舟山 亮 東北大学大学院 医学系研究科  
附属創生応用医学研究センター 細胞増殖制御分野

- 1) 長嶋 剛史、2) 林 由起子、2) 野口 悟、2) 西野 一三、1) 中山 啓子  
1) 東北大学大学院 医学系研究科 創生応用医学研究センター  
細胞増殖制御分野  
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

14:50~15:00 休憩

15:00~16:30

## 筋強直性ジストロフィー・他

座長 石浦 章一

### 26. 筋強直性ジストロフィーの分子病態と治療法に関する研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>たかはし まさのり</sup>○高橋 正紀 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学

- 1) 中森 雅之、1) 穀内 洋介、2) 小田部 堯広、1,3) 佐古田 三郎、
- 1) 望月 秀樹、2) 中谷 和彦、4) Charles A. Thornton
- 1) 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
- 2) 大阪大学 産業科学研究所 精密制御化学研究分野
- 3) 国立病院機構 刀根山病院 神経内科
- 4) Department of Neurology, University of Rochester

### 27. 筋強直性ジストロフィーでの中枢神経スプライシング異常へのMBNL1, MBNL2の関与

(発表15分 討論3分)

分担研究者：高橋 正紀 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学

- <sup>きむら たかし</sup>
- 1) ○木村 卓、1) 末永 浩一、2) Kuang-Yung Lee、
  - 3) 中森 雅之、4) 松村 剛、4) 藤村 晴俊、5) 陣内 研二、
  - 6) Manuel Ares Jr.、2) Maurice S. Swanson、1) 芳川 浩男
  - 1) 兵庫医科大学 内科学 (神経・脳卒中科)
  - 2) University of Florida
  - 3) 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
  - 4) 国立病院機構 刀根山病院 神経内科
  - 5) 国立病院機構 兵庫中央病院 神経内科
  - 6) University of California, Santa Cruz

### 28. 筋強直性ジストロフィー治療薬のハイスループットスクリーニング

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>いしうら しょういち</sup>○石浦 章一 東京大学・大学院総合文化研究科

- 小穴康介1)、古戎道典1)、永野花奈子1)、趙一夢1)、大澤奈摘1)、  
大間陽子1)、高橋正紀2)、西野一三3)、武田伸一3)
- 1) 東京大学・大学院総合文化研究科
  - 2) 大阪大学医学系研究科
  - 3) 国立精神・神経医療研究センター

## 29. バブル・リポソームを用いた筋強直性ジストロフィーのアンチセンス治療

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○石浦 章一 いしうら しょういち 東京大学・大学院総合文化研究科

古戎道典1)、永野花奈子1)、小穴康介1)、趙一夢1)、大澤奈摘1)、  
大間陽子1)、松田良一1)、根岸洋一2)、高橋正紀3)、林由起子3)、  
西野一三4)

1) 東京大学・大学院総合文化研究科 2) 東京薬科大学薬学部  
3) 大阪大学医学系研究科 4) 国立精神・神経医療研究センター

## 30. 筋原線維異常を伴う遺伝性筋疾患の分子機構の解明

(発表15分 討論3分)

分担研究者：○遠藤 剛 えんどう たけし 千葉大学大学院理学研究科

高野和儀1, 林 由起子2, 西野一三2

1 千葉大学大学院理学研究科  
2 (独)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

16:30~16:35

閉会挨拶

主任研究者

西野 一三

16:35~17:30

< 幹事会 >

# JA共済ビル



## ■最寄り駅

東京メトロ有楽町線、半蔵門線、南北線「永田町駅」4番出口 徒歩2分

## ■所在地

東京都千代田区平河町2-7-9 JA共済ビル 1F

## ■連絡先

JA共済ビル カンファレンスホール (JA共済ビジネスサポート株式会社)

TEL:03-3265-8716 FAX:03-3265-8719

## ■駐車場・駐輪場

施設内に有料駐車場(地下1階)はありますが、平日のみの営業となります。  
また、台数・営業時間等に制限がございますので、できるだけ公共機関をご利用下さい。

なお、駐輪場はございません。