

筋ジストロフィー症の遺伝、疫学、臨床および治療開発に関する研究

昭和 62 年度研究報告書 班長 西 谷 裕

昭和 63 年 3 月

目 次

(★：プロジェクト研究)

総括研究報告書

班 長 西 谷 裕 1

分担研究報告

プロジェクト I 遺伝・疫学

I-A 疫 学

★筋ジストロフィーの施設ケアの便益性（予報） 5

北 海 道 大 学 公 衆 衛 生 近 藤 喜 代 太 郎

★筋緊張性ジストロフィー全国調査アンケートの解析

—第 4 報 重症度と臨床徴候，血清 CK 値との関連— 9

名 古 屋 大 学 神 經 内 科 松 岡 幸 彦

Duchenne 型筋ジストロフィーの遺伝疫学（最終報） 13

北 海 道 大 学 公 衆 衛 生 近 藤 喜 代 太 郎

進行性筋ジストロフィー症の療養のあり方に関する研究（第 1 報） 16

国 立 療 養 所 筑 後 病 院 岩 下 宏

I-B 遺伝相談

★筋ジストロフィー症に対する遺伝相談サービス—患者家族教育— 21

東 京 女 子 医 科 大 学 小 児 科 福 山 幸 夫

I-C 遺伝子診断

★Duchenne 型筋ジストロフィー症の DNA 診断法の確立

第 1 報：X連鎖プローブの RFLP 頻度 27

国 立 療 養 所 川 棚 病 院 渋 谷 統 寿

Duchenne 型筋ジストロフィー患者家系を対象とした RFLP 解析 32

国 立 療 養 所 八 雲 病 院 南 良 二

女性 DMD 患者の DNA 解析：第 1 報 37

熊 本 大 学 小 児 発 達 学 三 池 輝 久

筋緊張性ジストロフィー症の原因遺伝子に関する研究 41

京 都 大 学 医 化 学 I 本 庶 佑

筋ジストロフィー症の染色体に関する研究 44

国 立 療 養 所 西 多 賀 病 院 佐 藤 元

プロジェクト II 臨床病態

II-A 臨床・画像診断

★筋ジストロフィー症の臨床および画像診断研究に対する展望 49

- 国立療養所鈴鹿病院 飯田 光 男
筋ジストロフィー症 (DMD) の仮性肥大に関する研究 53
- 国立療養所西別府病院 三吉野 産 治
Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症(DMD)児における処女歩行時の
起立動作の異常と処女歩行の遅れについて 57
- 国立療養所下志津病院神経内科 中野 今 治
肢帯型筋ジストロフィー症における臨床像の多様性に関する研究 60
- 国立療養所徳島病院 松家 豊
筋強直性ジストロフィー症の臨床経過
—耐糖能・心電図異常と罹病期間について— 66
- 弘前大学脳研神経内科 松永 宗 雄
Fragile X が認められた非典型的デュシェンヌ型筋ジストロフィー症の 1 例 70
- 国立療養所西多賀病院 佐藤 元
マルファン症院群に伴うミオパチー 73
- 国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂 一
Duchenne 型筋ジストロフィー症の心機能の経時的変化
—特に死亡例について— 78
- 国立療養所鈴鹿病院 飯田 光 男
Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー症における心機能障害の経年的変化について 82
- 神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子
Duchenne 型筋ジストロフィー症における体外式人工呼吸器の有用性の核医学的検討 86
- 国立療養所再春荘病院 安武 敏 明
筋緊張性ジストロフィー症の外肛門括約筋について 90
- 国立療養所道北病院 坂井 英 一
筋萎縮症患者における脊柱靭帯骨化について 94
- 国立療養所箱根病院 村上 慶 郎
気管切開後の合併症対策について 97
- 国立療養所岩木病院 秋元 義 巳
福山型筋ジストロフィー症の頭部 MRI に関する研究 101
- 国立療養所西別府病院 三吉野 産 治
先天性筋ジストロフィーの中樞神経病変の X 線 CT と MRI による検討 104
- 奈良県立医科大学神経内科 高柳 哲 也
Mitochondrial Myopathy の 31P-NMR spectroscopy
—筋生検所見との対比— 109
- 東京大学神経内科 川井 充
CT スキャンによる筋障害の定量的評価

第2報: Duchenne型筋ジストロフィー症における下腿筋の障害の進展過程 114

国立療養所東埼玉病院神経内科 石原 傳 幸

筋ジストロフィー症(Duchenne型)における筋病態に関する画像診断,
筋力との関連について 119

愛媛大学整形外科 首藤 貴

Duchenne型筋ジストロフィー症の manifesting carrier

—2症例の骨格筋CT所見と筋生検所見— 124

東京大学神経内科 川井 充

筋ジストロフィー症骨格筋病変のCTによる評価に関する研究
特に先天型筋ジストロフィー症について 131

東京女子医科大学小児科 福山 幸夫

緩徐進行性の神経原性筋萎縮症と筋ジストロフィーとの骨格筋CT所見の比較検討 137

東京都立神経病院神経内科 広瀬 和彦

Duchenne型進行性筋ジストロフィー症における咀嚼筋のCTスキャンによる検討 143

国立療養所西多賀病院 佐藤 元

進行性筋ジストロフィー症における骨格筋超音波断層所見の検討 148

国立療養所長良病院 山田 重昭

Myotonic dystrophyの脳機能

ポジトロンCTによる脳血流量および酸素消費率の研究 153

国立精神・神経センター 向山 昌邦

SPECTによるDuchenne型筋ジストロフィー症患者の心機能の評価 156

国立療養所川棚病院 渋谷 統寿

Duchenne型進行性筋ジストロフィー症における経時的核医学的検討
第4報 201Tl心筋SPECT, RI心アングイオグラフィーによる定性的
及び定量的評価 160

国立療養所宮崎東病院 井上 謙次郎

II-B 生化学

★Myotonic dystrophyにおける内分泌異常:インスリン抵抗症 167

京都大学第2内科 葛谷 英嗣

筋緊張性ジストロフィー症における血中myoglobin, CA III, CKの比較 171

国立療養所宇多野病院 西谷 裕

CA-IIIの臨床応用に関する検討

—急性期心筋梗塞多数例における経時的血清CA-III値の検討— 174

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功二

Duchenne型筋ジストロフィー症患者の脂質代謝 178

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

Duchenne 型筋ジストロフィー症患者赤血球に対するイオノフォア
A23187 の影響について 181

国立療養所医王病院 西川二郎

筋緊張性ジストロフィー症におけるペロキシゾーム脂質代謝 185

国立療養所筑後病院 岩下宏

筋緊張性ジストロフィー症における胆汁中および血清中胆汁酸抱合体分画
についての検討 189

国立療養所沖縄病院 大城盛夫

筋緊張性ジストロフィー症患者赤血球の ^{13}C -NMR 193

国立療養所新潟病院神経内科 桑原武夫

筋緊張性ジストロフィー症におけるカルシウム代謝異常に関する研究 196

東邦大学第4内科 木下眞男

ステロイドミオパチーの進展過程におけるグルココルチコイド受容体の役割 200

奈良県立医科大学神経内科 高柳哲也

筋ジストロフィー鶏骨格筋におけるカルシウム・カルモデュリン依存性蛋白質
リン酸化酵素の役割

第2報：筋ジストロフィー鶏骨格筋における細胞内局在 205

熊本大学第1内科 荒木淑郎

筋ジストロフィー症のカルシウム代謝に関する研究 209

国立療養所宮崎東病院 井上謙次郎

筋ジストロフィー症における含硫アミノ酸代謝の研究：

Ca^{2+} 除去による骨格筋収縮低下に対するタウリンの効果 212

国立療養所東高知病院 谷淳吉

シビレエイ電気器官に存在する 43K タンパクの精製と性状について 215

岐阜薬科大学薬剤 林恭三

II-C 生理機能

★Duchenne 型筋ジストロフィー症の isokinetic contraction における

膝関節伸展，屈曲トルクの検討 219

国立療養所西奈良病院 岩垣克巳

★The large joint tester GGT 3000 の筋緊張定量測定に関する精度の検討 224

奈良医科大学神経内科 高柳哲也

横隔膜筋電図の周波数分析 228

国立療養所再春荘病院 安武敏明

Duchenne 型筋ジストロフィー症における体性感覚誘発電位

—発達的变化— 233

国立療養所刀根山病院神経内科 姜進

筋疾患における T 波, M 波の臨床的検討 (第二報) 238	
国立療養所松江病院小児科	笠木重人
筋電図所見における神経原性変化と筋原性変化の混在に関する検討 243	
東京都立神経病院神経内科	広瀬和彦
PMD 症患者における呼数器系コンプライアンスの測定 247	
国立療養所原病院	亀尾等
DMD 呼数不全末期における肺梗塞の重要性 252	
国立療養所東埼玉病院	石原傳幸
Duchenne 型筋ジストロフィー症における心調律の日内変動と呼吸調律との 相関について— 一心調律の日内変動と人工呼吸器装着の影響について— 254	
国立療養所宇多野病院神経内科	斎田恭子
体外式人工呼吸器の効果について 259	
国立療養所南九州病院神経内科	福永秀敏
筋収縮時の疲労感覚と筋交感神経活動 262	
名古屋大学環境医学研究所	関野忠明
筋緊張性ジストロフィー症における交感神経機能—傾斜負荷による検討— 267	
国立療養所刀根山病院神経内科	姜進
長期観察を行った DMD 患者の咬合変化について 271	
国立療養所岩木病院	秋元義巳
プロジェクトⅢ 治療	
Ⅲ-A 評価法の開発	
★筋ジストロフィー症患者のデータ・ベースの活用 277	
鹿児島大学	井形昭弘
歩行分析支援システムを使用しての進行性筋ジストロフィー症の歩行解析 287	
広島大学整形外科	畑野栄治
進行性筋ジストロフィー症の上肢機能の評価法 293	
広島大学整形外科	畑野栄治
Ⅲ-B 治療法の開発	
★筋ジストロフィー症の治療法の開発に関する研究 299	
国立療養所兵庫中央病院	高橋桂一
Kearns-Sayre 症候群への idebenone 投与の試み 302	
愛知医科大学	佐橋功
筋ジストロフィー症患者の循環動態への Juvela N の効果 306	
国立療養所岩木病院	秋元義巳
Duchenne 型筋ジストロフィー症患者における digoxin 至適投与設計のための Population Pharmacokinetic Parameters の設定 310	

国立療養所西別府病院	三吉野 産 治
プロジェクトIV 病 理	
★Duchenne 型筋ジストロフィー症剖検例の臓器重量について	311
徳島大学医学部第1病理	檜 澤 一 夫
女性 DMD の Barr 小体に関する研究	318
東邦大学第4内科	木 下 眞 男
下咽頭収縮筋の酵素組織化学的検討	322
徳島大学第1病理	檜 澤 一 夫
先天型筋ジストロフィー症の血管病変	325
熊本大学小児発達学	三 池 輝 久
福山型先天性筋ジストロフィー症における免疫組織化学的検討	329
東京女子医大小児科	福 山 幸 夫
「呼吸筋セントラル・コア」の電顕的研究	333
国立療養所東埼玉病院	石 原 傳 幸
Distal myopathy with rimmed vacuole の末梢神経病理所見	336
名古屋大学神経内科	松 岡 幸 彦
神経筋疾患骨格筋生検標本における中心核の出現頻度	343
愛知医科大学	佐 橋 功
コンピュータを用いた筋生検病理所見のデータベースによる統計的解析 (第二報)	349
鹿児島大学	井 形 昭 弘
v	
神経筋疾患培養筋細胞におけるファイブロネクチン, ラミニンの transmembrane control について	353
国立療養所宇多野病院神経内科	斎 田 恭 子
Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症患者における生検心筋の電顕像	356
国立療養所八雲病院	南 良 二
運営の経過	361
班員名簿	363__