

筋ジストロフィーの臨床・疫学及び遺伝相談に関する研究

平成5年度研究報告書 班長 高橋 桂一

平成6年3月

目次

(★：プロジェクト研究)

総括研究報告書

班長 高橋 桂一 1

分担研究報告

プロジェクトⅠ 疫学・データベース

★筋ジストロフィーとデータ・ベース 5

国立療養所南九州病院神経内科 福永 秀敏

★国立療養所の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

第1報 パイロットスタディー20

国立療養所八雲病院 南 良二

プロジェクトⅡ 遺 伝

I-A 遺伝相談・倫理

★遺伝相談に関する検討—非医療従事者の遺伝相談に関する意識調査を
中心に— 23

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

筋ジストロフィーの遺伝相談倫理とクライアントのニーズ 33

国立精神・神経センター精神保健研究所 白井 泰子

筋ジストロフィー協会における遺伝相談の事例研究 36

社団法人日本筋ジストロフィー協会 貝谷 久宣

I-B 遺伝子診断 (1)

★筋ジストロフィー遺伝子診断の今後のアプローチ 39

国立療養所東埼玉病院内科 石原 傳幸

サザンブロッド法による進行性筋ジストロフィーの遺伝子重複例の
保因者診断 42

国立療養所東埼玉病院内科 石原 傳幸

RT-PCR法を用いた Duchenne 型筋ジストロフィーでの保因者診断 45

国立療養所川棚病院神経内科 金沢 一

北海道における Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーの
保因者診断と出生前診断 47

国立療養所八雲病院小児科 南 良二

PCR-SSCP法と Heteroduplex 法を用いた Duchenne 型

筋ジストロフィーの遺伝子診断について 51

大阪大学医学部小児科 乾 幸治

白血球内のジストロフィン mRNA 解析により発見されたジストロフィン遺伝子の点突然変異 54

神戸大学附属医学研究国際交流センター 松尾 雅文

II-B 遺伝子診断(2)

Duchenne 型筋ジストロフィーの着床前診断のための基礎的検討 58

東邦大学医学部第1産婦人科 片山 進

Dp71 のプロモーター領域を含めた dystrophin 遺伝子欠失と

Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーの心不全との関係 62

国立療養所八雲病院小児科 南 良二

PCR によるジストロフィン遺伝子解析と皮膚,心筋内結節を伴った DMD 症例 68

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

日本人 DMD/BMD (636 名) のジストロフィン遺伝子欠失分布 73

国立療養所兵庫中央病院 高橋 桂一

X 染色体腕間逆位による筋障害の世代継代性の検討 76

国立療養所鈴鹿病院 小長谷 正明

筋緊張性ジストロフィー症における創始者効果 79

大阪大学医学部老年病医学講座 三木 哲郎

筋強直性ジストロフィーの臨床像とその遺伝子解析結果の検討—小児期発症例を中心に— 82

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

プロジェクトⅢ 臨床

III-A 臨床症例・病態生理(1)

★Duchenne 型筋ジストロフィー症の脊柱側彎予防車椅子の開発 87

奈良県立医科大学神経内科 高柳 哲也

筋ジストロフィー症の新しい靴型装具の効果—3次元歩行解析による検討— 91

国立療養所西奈良病院神経内科 安東 範明

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける脳梗塞 95

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

筋ジストロフィーにおける気管の変形についての検討 98

国立療養所沖縄病院 大城 盛夫

Duchenne 型筋ジストロフィーにおける自然気胸 102

国立療養所下志津病院神経内科 川井 充

Duchenne 型筋ジストロフィー(DMD)における心不全と心胸郭比(CTR)との関連について 106

国立療養所新潟病院神経内科 近藤 浩

Duchenne 型進行性筋ジストロフィー症の心拍数変動の

経年変化についての検討 109

国立療養所東埼玉病院内科 石原 傳 幸

筋ジストロフィーの 31P-MRS からみた運動負荷 113

国立療養所徳島病院 松 家 豊

III-A 臨床症例・病態生理(2)

Duchenne 型筋ジストロフィー症患者に認められた網膜電図異常 117

神戸大学医学部国際交流センター 松 尾 雅 文

筋ジストロフィー患者における聴覚および色覚刺激 P300 の検討 119

国立療養所再春荘病院内科 寺 本 仁 郎

進行性筋萎縮症の成人例におけるピロカルピン発汗試験 124

国立療養所西別府病院神経内科 後 藤 勝 政

Nerve Growth Factor およびその受容体と筋疾患の関連について 127

熊本大学小児発達学 三 池 輝 久

Duchenne 型筋ジストロフィーにおけるリンパ球内アミノ酸濃度 134

国立療養所原病院 福 田 清 貴

心筋 Troponin T は Duchenne 型筋ジストロフィーの心筋障害の
マーカーになりうるか 136

国立療養所下志津病院神経内科 川 井 充

筋肉内の血管増生と難聴を伴った顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの一例 142

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

Autosomal dominant limb-girdle myopathy 145

国立精神・神経センター—武蔵病院神経内科 春 原 経 彦

高齢発症の rimmed vacuole myopathy における臨床的,筋病理学的検討 150

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功 二

小児型糖原病 II 型患者の尿中オリゴ糖 156

国立療養所西多賀病院神経内科 鴻 巣 武

培養マウス筋細胞のイオンチャンネルの発現調節機構 159

国立療養所宇多野病院神経内科 斎 田 恭 子

III-B 画像診断

★Duchenne 型筋ジストロフィーにおける気道変形および呼吸管理
合併症の画像診断学的及び病理学的研究 163

国立療養所下志津病院神経内科 川 井 充

201TlCl と 123I-BMIPP を用いた心筋 SPECT による Duchenne 型筋ジストロフィーの心
筋障害の検討 171

国立療養所川棚病院 金 沢 一

Duchenne 型筋ジストロフィーの脊柱変形 175

国立療養所宮崎東病院内科 井上 謙次郎

III-C 先天性筋ジストロフィー

★先天型進行性筋ジストロフィー179

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

福山型先天性筋ジストロフィーのCTまたはMRIの再検討

—大脳白質低吸収域の変化について— 185

神戸市立中央市民病院小児科 吉岡 三恵子

福山型先天性筋ジストロフィー5剖検例における心臓の病理学的検討 188

国立療養所松江病院小児科 河原 仁志

先天性進行性筋ジストロフィーにおける感染症罹患時の一過性筋力低下 191

東京女子医科大学小児科 大澤 真木子

III-D 筋緊張性ジストロフィー

★筋緊張性ジストロフィーの臨床症候, 合併症および経過 195

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

筋強直性ジストロフィーと耳下腺腫瘍の合併

—全国アンケート調査の検討— 201

国立療養所札幌南病院神経内科 島 功二

Myotonic dystrophy における多臓器障害の障害程度と遺伝子学的重症度の比較検討 —内分泌異常, 中枢神経系異常, 心伝導系異常と expanded DNA fragment size— 204

埼玉医科大学総合医療センター第4内科 木下 正信

筋緊張性ジストロフィー (My. D) 患者のABRについての検討 212

国立療養所箱根病院神経内科 岡崎 隆

筋緊張性ジストロフィーにおける心拍変動の検討 216

国立療養所道北病院神経内科 橋本 和季

各種神経筋疾患の生検筋におけるレクチン組織化学的検討 221

国立名古屋病院神経内科 松岡 幸彦

プロジェクトIV 病理

IV-A 剖検

★筋ジストロフィー症気管挿管例の気管潰瘍について 227

徳島大学医学部第一病理学教室 檜澤 一夫

Ki-67 (MIB-1)を指標とした各種神経筋疾患における骨格筋の細胞動態 231

徳島大学医学部第一病理学教室 檜澤 一夫

福山型先天性筋ジストロフィーの1剖検例—突然死をきたす要因について— 236

国立療養所中部病院臨床研究部 向山 昌邦

球脊髄性筋萎縮症におけるアンドロゲンレセプターの分布 (第2報) 239

奈良県立医科大学神経内科 高 柳 哲 也

IV-B ジストロフィン関連

★ジストロフィン関連たんぱく質 (DRP) の局在と態度 245

熊本大学医学部小児発達学 三 池 輝 久

DMD, BMD ならびに DMD 女性保因者の骨格筋における dystrophin と dystrophin-related protein の発現 251

国立療養所徳島病院 松 家 豊

revertant 様筋線維の認められた DMD の兄弟例 256

国立療養所南九州病院神経内科 福 永 秀 敏

mdx マウス再生筋線維の脆弱性に関する検針 258

東邦大学医学部第4内科 木 下 真 男

プロジェクトV 治療法と評価法の開発

★Duchenne Muscular Dystrophy に対する Prednisolone の臨床効果 263

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

当院における進行性筋ジストロフィーに対する体外式陰圧式人工呼吸器の使用状況に関する検討 268

国立療養所西別府病院神経内科 後 藤 勝 政

筋ジストロフィーの呼気ガス分析におけるクオリティーコントロール 271

国立療養所岩木病院整形外科 大 竹 進

Duchenne muscular dystrophy (DMD)の呼吸不全に対する NIPPV の効果・274

国立療養所刀根山病院神経内科 姜 進

筋ジストロフィー患者における心室性不整脈の検討 278

国立療養所岩木病院整形外科 大 竹 進

心不全に対する血管拡張剤の効果の検討 283

国立療養所長良病院小児科 矢 嶋 茂 裕

Duchenne 型筋ジストロフィーの血清 CK 値に対するビタミン B2,ニコチン酸アミドの影響 286

国立療養所医王病院小児科 本 家 一 也

研究成果の刊行に関する一覧表 291

運営の経過 301

研究班組織図 302

班 員 名 簿 303