

厚生省「精神・神経疾患研究委託費」

筋ジストロフィー及び関連疾患の成因と治療法開発に関する研究

荒木班 平成4年度研究報告書 平成5年3月(1993年)

## 目 次

平成4年度総括研究報告 7

総括研究報告 主任研究者 荒木 淑郎

平成4年度総合班会議研究報告抄録 15

ジストロフィン遺伝子異常と表現型

荒畑 喜一 武田 伸一 塚原俊文 林由起子 中村 浩一郎

川口 洋子 平沢 恵理 古城 徹 織茂 智之 古賀 律子

後藤 加奈子ほか(国立精神・神経センター神経研究所)

ミトコンドリア DNA 異常と臨床像

佐藤 猛 (国立精神・神経センター国府台病院)

泊鯨へのアプローチ

高木 昭夫 (虎の門病院神経内科)

分担研究報告 23

## 目 次

### I. 臨床・病理

1) 筋ジストロフィーを合併したダウン症候群 33

虎の門病院神経内科 高木 昭夫

2) 筋ジストロフィー症及び関連疾患の成因と治療法開発に関する研究 36

東京都立神経病院 田邊 等

3) 悪性高熱を呈した Becker 型筋ジストロフィー症例 42

筑波大学臨床医学系神経内科 水澤 英洋

4) FSH 類似症候を呈する家族性アミロイドーシス 46

帝京大学医学部神経内科 清水 輝夫

5) 遠位型ミオパチーの免疫組織化学的研究 50

国立療養所犀潟病院神経内科 福原 信義

6) 封入体筋炎の位置づけ(DMRV との比較を中心として) 53

国立精神・神経センター神経研究所 村上 信行

7) 筋エコー法における前腕中央走査の有用性 58

信州大学医学部第三内科 庄司 進一

8) 最近見出された筋 phosphofructokinase 欠損症 new variant (PFK noto) の病態 61

大手前病院（国家公務員等共済組合連合会） 垂井 清一郎

9) 筋疾患の治療効果 64

北海道大学医学部神経内科 田代 邦雄

10) 人骨格筋細胞における myoglobin mRNA の局在—電気的研究 68

徳島大学医学部第一内科 川井 尚臣

II. ミオトニアほか

11) 電気的ミオトニー発生条件の数理的解析 75

東邦大学医学部第四内科 栗原 照幸

12) Myotonic Dystrophy における糖鎖構造の特徴 80

名古屋大学医学部神経内科 杉村 公也

13) 父親由来の CTG repeat 異常を認めた congenital myotonic dystrophy の一家系 84

鹿児島大学第三内科 納 光弘

14) 筋緊張性ジストロフィー症における遺伝子不安定領域の変化と臨床症状の関連について 88

新潟大学脳研究所神経内科 田中 恵子

15) 筋細胞死と自食作用および再生 92

順天堂大学医学部第一生化学 木南 英紀

16) 筋再生と塩基性線維芽細胞成長因子 —第3報— 96

九州大学医学部脳研神経内科 後藤 幾生

17) 筋細胞の分化・成長に対する EGF 並びに CGRP の促進作用 99

徳島大学医学部第一内科 川井 尚臣

III. ジストロフィン・遺伝子

18) ジストロフィン関連蛋白の免疫組織化学と acetylcholinesterase 活性像による筋組織の検討 107

東京都立神経病院 田邊 等

19) 生検筋におけるジストロフィン関連蛋白の免疫組織化学的検討 111

愛知医科大学第四内科 佐橋 功

20) 筋ジストロフィーにおけるジストロフィン関連蛋白(DRP)の免疫組織化学的研究 116

鹿児島大学医学部第三内科 納 光弘

21) Dystrophin-related protein (DRP)と dystrophin-associated proteins (DAPs)の結合について 119

帝京大学医学部神経内科 清水 輝夫

22) 急速凍結 deep etching 法によるジストロフィンと他の細胞骨格蛋白（アクチン，スペクトリンなど）との相互関係の検討 122

東京医科歯科大学医学部神経内科 小林 高 義

23) マウス正常骨格筋細胞膜ジストロフィン分子の形態計測とアクチン,  $\alpha$ -アクチニンとの関係 126

昭和大学藤が丘病院神経内科 若 山 吉 弘

24) Becker 筋ジストロフィー症筋細胞膜の Freeze-Fracture 法による研究 131

昭和大学藤が丘病院神経内科 若 山 吉 弘

25) ヒト中枢神経系における局在と特性並びに Becker 型筋ジストロフィーの発現様式について 135

国立療養所再春荘病院神経内科 内 野 誠

26) Becker 型筋ジストロフィーにおける異常ジストロフィンの二次元電気泳動による解研 141

(財)東京都神経科学総合研究所分子研究系神経生化学 堀 眞一郎

27) 筋ジストロフィー赤血球膜ジストロフィンファミリーの検索および PCR 法によるジストロフィン遺伝子欠失診断 147

宮崎医科大学衛生化学 濱 田 稔

28) 筋ジストロフィーにおけるジストロフィンの脳型及び筋型プロモーターの検討 153

東京女子医科大学小児科 斎 藤 加代子

29) Southern blott 法, nested PCR 法, Pulse Field Gel Electrophoresis (PFGE)法により保因者診断を行った Duchenne 型筋ジストロフィー家系 157

東京女子医科大学小児科 斎 藤 加代子

30) 拡張型心筋症を呈するベッカー型筋ジストロフィーの遺伝子解析 162

信州大学医学部第三内科 庄 司 進 一

31) 長期室温保存された臍帯及び筋病理標本によるジストロフィンの遺伝子診断 166

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一

32) ミオパチー女性例に見るジストロフィン異常の出現頻度 169

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一

33) 筋ジストロフィーにおける細胞外マトリックスの変化 172

国立精神・神経センター神経研究所 荒 畑 喜 一

#### IV. mdx マウスほか

34) mdx 骨格筋の電気刺激時に於ける細胞内  $Ca^{2+}$ 濃度及びその膜電位 179

国立精神・神経センター神経研究所 吉 田 瑞 子

35) 単一チャンネル電流記録法による mdx マウスの細胞内カルシウム流入機構の研究 181

金沢大学医学部神経内科 高 守 正 治

36) ダントロレン Na を用いた mdx マウスの治療的研究 184

東邦大学医学部第四内科 栗 原 照 幸

37) mdx マウスにおけるダントロレンナトリウムの CK 値および運動能力におよぼす影響  
188

京都大学医学部神経内科 梶 龍 児

38) mdx マウスへの正常筋移植 192

虎の門病院神経内科 高 木 昭 夫

39) ジストロフィー筋への正常 myoblast の注射に関する研究—mdx/nude host への  
myoblast transfer 196

東京大学医学部神経内科 寺 尾 寿 夫

#### V. ミトコンドリア脳筋症

40) 蛋白質のミトコンドリア移行とその異常：サイトゾル因子の役割 203

熊本大学医学部分子遺伝学教室 森 正 敬

41) 新しい病因によるミトコンドリア病—ピルビン酸脱水素酵素蛋白のミトコンドリア内  
移行障害— 207

徳島大学医学部小児科 黒 田 泰 弘

42) 4 世代にわたる慢性進行性外眼筋麻痺 212

愛知医科大学第四内科 佐 橋 功

43) 外眼筋麻痺を伴った MERRF の 2 家系 216

国立精神・神経センター国府台病院 佐 藤 猛

44) 高齢発症の multiple acyl CoA deficiency 219

九州大学医学部脳研神経内科 後 藤 幾 生

45) ミトコンドリア DNA 多重欠失例の解析 222

自治医科大学神経内科 西 澤 正 豊

46) 拡張型心筋症を呈したミトコンドリア脳筋症の一例 226

大阪大学医学部附属病院小児科 岡 田 伸太郎

47) Pearson 症候群におけるミトコンドリア異常の生化学的・分子生物学的解析 230

名古屋大学医学部第二生化学 小 澤 高 将

48) MELAS における変異ミトコンドリア DNA の検討 234

三井大牟田病院神経総合医療センター 荒 木 淑 郎

49) MELAS 患者脳における変異ミトコンドリア DNA 量の分析 237

筑波大学臨床医学系神経内科 水 澤 英 洋

50) ミトコンドリア脳筋症 MELAS の変異ミトコンドリア DNA の変動 241

自治医科大学第一生化学 太 田 成 男

51) ミトコンドリア DNA3243 点変異による症状の多様性 244

国立精神・神経センター神経研究所 後 藤 雄 一

52) 多数の老人斑を伴うミトコンドリア脳筋症剖検脳の解所 247

大手前病院（国家公務員等共済組合連合会）垂井 清一郎

53) ミトコンドリア脳筋症におけるミトコンドリア tRNA 遺伝子の変異 251

国立遺伝学研究所 宝来 聡

54) ミトコンドリア異常症の病態解析 255

自治医科大学小児科 桃井 真里子

55) ミトコンドリア DNA の導入法の開発 258

自治医科大学第一生化学 太田 成男

56) ミトコンドリア異常症の臨床型の広がり（2症例の呈示） 262

帝京大学医学部神経内科 清水 輝夫