

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター  
平成 26 年度精神・神経疾患研究開発費

# 筋ジストロフィー合同班会議

平成 27 年 1 月 9 日(金)

JA 共済ビル カンファレンス・ホール(A-D)

〒102-0093 東京都千代田区平河町 2-7-9

TEL 03-3265-8716

<http://www.jankb.co.jp/conference-access.htm>

## ◇午前の部◇

### ■9:50 開会挨拶

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)

### ■10:00 筋ジストロフィーモデル動物を用いた新たな治療法の開発

班長 武田 伸一

(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部)

- 1) Duchenne 型筋ジストロフィーに対するエクソン 53 スキップによる早期探索的臨床試験  
齊藤 崇(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部)
- 2) 筋ジストロフィー病態の進行軽減療法の開発  
裏出 良博(筑波大学国際統合睡眠医科学研究機構)
- 3) ゲノム編集を用いた筋ジストロフィーモデルラットの作出  
山内 啓太郎(東京大学大学院 農学生命科学研究科 獣医生理学教室)
- 4) Duchenne 型筋ジストロフィーモデルマウスの行動とシナプス関連タンパク質発現:mdx マウスと mdx52 マウスの比較  
関口 正幸(国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第四部)

### ■11:00 筋ジストロフィー関連疾患の基盤的診断・治療開発研究

班長 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)

- 1) 次世代シーケンサーを用いた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  
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)
- 2) 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子変異解析  
三橋 里美(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) 神経筋接合部・筋の信号伝達障害の病態機能解明と治療研究  
脊髄前角細胞に高発現する Rspo2 は神経筋接合部における新規アセチルコリン受容体集積誘導因子である  
大野 欽司(名古屋大学医学系研究科 神経遺伝情報学)
- 4) 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  
林 良雄(東京薬科大学 薬学部 薬品化学教室)

### ■12:00 合同幹事会 (JA 共済ビル カンファレンス・ホール (E) )

## ◇午後の部◇

### ■13:00 国際協調に基づく臨床研究基盤としての神経筋疾患ナショナルレジストリーの活用と希少な難治性疾患への展開を目指した研究

班長 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)

- 1) デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対するステロイド治療  
-日本ではどのような治療が行われているか-  
竹内 芙実 (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)
- 2) GNE ミオパチー登録事業  
森 まどか (国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科)
- 3) 日本人ジスフェルリン異常症の遺伝子変異の特徴  
高橋 俊明 (国立病院機構仙台西多賀病院 神経内科)

### ■13:40 筋ジストロフィーのエビデンス創出を目的とした臨床研究と体制整備

班長 小牧 宏文

(国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

- 1) 研究班の概要, 筋ジストロフィーの治験の現状  
小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)
- 2) 筋ジストロフィーの臨床試験におけるアウトカムメジャー研究  
竹下 絵里 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

### ■14:20 休憩 コーヒーブレイク

### ■14:50 筋強直性ジストロフィー治験推進のための臨床基盤整備の研究

(厚生労働科学研究委託費 -障害者対策総合事業- )

研究代表者 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院)

- 1) 筋強直性ジストロフィーの患者登録について  
高橋 正紀 (大阪大学)
- 2) 筋強直性ジストロフィーに対する人工呼吸療法の現状と課題  
久留 聡 (国立病院機構鈴鹿病院)

### ■15:30 閉会挨拶

小牧 宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科)

## ◇市民公開講座◇

### ■15:40 開会挨拶

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）

### ■15:45 iPS細胞でゲノムを手術してジストロフィン変異を修復する

堀田 秋津（京都大学 iPS細胞研究所）

### ■16:15 微小なモノづくりが拓く立体組織構築

竹内 昌治（東京大学生産技術研究所）

### ■16:45 閉会挨拶

武田 伸一（国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部）