

精神・神経疾患研究開発費

**「遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの  
構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究」**

筋ジストロフィー患者登録に関する臨床研究木村班 (<http://www.remudy.jp/>)

主任研究者 木村 円

(独立行政法人国立精神・神経医療研究センター)

**平成 23 年度 班会議  
プログラム**

日時:平成 23 年 12 月 2 日(金)9:00～12:00

(班員会議 12:00～12:50)

場所:都市センターホテル オリオン

東京都千代田区平河町 2-4-1 TEL :03-3265-8211

発表時間 8 分 時間厳守でお願い致します

9:00～9:05

開 会 挨拶

主任研究者 木村 円

### 研究班の概要・方針

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  
臨床研究支援部 クラスタ病棟医長  
木村円

### dystrophinopathy 患者登録と遺伝子解析

9:05～9:45

座長 森 まどか

#### 1. Remudy 患者情報登録部門の現状と課題

主任研究者: ○<sup>きむら えん</sup>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 林由起子、4 中村治雅、2 森まどか、6 小牧宏文、1 西野一三、3 川井充、5 武田伸一

1 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 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科

3 国立病院機構東埼玉病院

4 TREAT-NMD office, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, UK

5 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

6 国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科

#### 2. Remudy 遺伝子解析部門の現状報告

分担研究者: ○<sup>はやし ゆきこ</sup>林 由起子(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)

後藤 加奈子、松田 悠、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)

#### 3. 秋田県における筋ジストロフィー患者登録システムへの登録促進活動

～秋田県の小児神経グループとの連携～

分担研究者: ○<sup>こばやし みちお</sup>小林 道雄(国立病院機構あきた病院神経内科)

小原講二, 阿部エリカ, 和田千鶴, 豊島至

(国立病院機構あきた病院神経内科)

#### 4. 遺伝性神経・筋疾患患者情報データベース構築及び管理に関する研究

##### － Remudy 登録情報のオンライン更新について －

分担研究者：○本吉<sup>もとよし</sup> 慶史<sup>やすふみ</sup> (国立病院機構下志津病院神経内科)

9:45～10:25

座長 木村 円

#### 5. 遺伝性神経・筋疾患の臨床試験における課題と症例登録データベースの活用について

分担研究者：○米本<sup>よねもと</sup> 直裕<sup>なおひろ</sup>

(国立精神・神経医療研究センターTMC 情報管理・解析部 生物統計解析室)

#### 6. 遺伝子登録する筋ジストロフィー患者の心理について

分担研究者：貝谷<sup>かいや</sup> 久宣<sup>ひさのぶ</sup> (社団法人日本筋ジストロフィー協会理事長)、

○井原 千琴、上 良夫、佐藤 隆雄、矢澤 健司、竹田 保、田口 智久、田野 芳博、

白木 洋、佐藤 壽明、佐藤 政昭、鴛田 重夫、山本 俊憲、沖野 巖、新宮 武徳、

駒場 恒雄、佐藤 貞二、田中 彰、小林 喜三重、松本 弘美、桜沢 民夫、

鍵和田貴実代 (社団法人日本筋ジストロフィー協会)

#### 7. 専門施設入院中のデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の生命表

分担研究者：○川井<sup>かわい</sup> 充<sup>みつる</sup> (国立病院機構東埼玉病院)

齊藤利雄 国立病院機構刀根山病院

神野進 国立病院機構刀根山病院 (現しんのクリニック)

多田羅勝義 国立病院機構徳島病院 (現徳島文理大学)

#### 8. 鹿児島県内の筋ジストロフィー患者データベースの構築

分担研究者：○園田<sup>そのだ</sup> 至人<sup>よしと</sup> (独立行政法人国立病院機構南九州病院 神経内科)

内田裕一、丸田恭子、有里敬代、福永秀敏

(独立行政法人国立病院機構南九州病院 神経内科)

10:25～10:45

< 休 憩 >

## Remudy の将来展望: 稀少疾患データベース構築への橋渡し

10:45～11:25

座長 林 由起子

### 9. 遺伝性神経・筋疾患患者データベースに対応する遺伝子診断システムの確立 —センター病院遺伝子検査診断室の現況—

分担研究者: ○南<sup>みなみ</sup> 成祐<sup>なりひろ</sup> (国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部)

山下利花、相生優子、村山久美子

(国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部)

### 10. 臨床治験のための縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNE ミオパチー) 患者登録システム確立の試み

分担研究者: ○森<sup>もり</sup>まどか (国立精神・神経医療研究センター病院神経内科)

1 大矢寧、2 野口悟、2 林由起子、2 西野一三、1 村田美穂、3 木村円

1 国立精神・神経医療研究センター神経内科

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

3 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

### 11. ジスフェルリン異常による肢帯型筋ジストロフィーの臨床型の確立とデータベースの構築に関する研究—ジスフェルリン異常症が疑われるもののジスフェルリン遺伝子変異の確定しなかった患者の検討—

分担研究者: ○高橋<sup>たかはし</sup> 俊明<sup>としあき</sup> (国立病院機構西多賀病院 神経内科)

鈴木直輝 2, 加藤昌昭 2, 井泉瑠美子 2, 豎山真規 2, 安藤里紗 2, 八木沼智香子 3,

佐藤仁美 3, 島倉奈緒子 2, 田中洋康 1, 吉岡勝 1, 今野秀彦 1, 小野寺宏 1, 林由起子 4,

西野一三 4, 糸山泰人 5, 青木正志 2,

1 国立病院機構西多賀病院 神経内科,

2 東北大学医学部 神経内科,

3 国立病院機構西多賀病院 臨床検査科,

4 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所,

5 国立精神・神経医療研究センター病院

**12. 国際的な希少疾患に関する情報提供や登録に関する動向**

分担研究者: ○水島<sup>みずしま</sup> 洋<sup>ひろし</sup> (国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター)

11:25～11:55

座長 川井 充

**特別講演**

**13. TREAT-NMD 及び欧州の希少疾患研究の動向 ニューカッスル大学より**

研究協力者: 中村<sup>なかむら</sup> 治雅<sup>はるまさ</sup>

(TREAT-NMD office, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, UK)

11:55～12:00

閉会挨拶

主任研究者 木村 円