

精神・神経疾患研究開発費

「筋ジストロフィーの臨床試験実施体制構築に関する研究」

筋ジス臨床研究川井班 (<http://www.pmdrinsho.jp/>)

主任研究者 川井 充

(独立行政法人国立病院機構東埼玉病院)

平成 22 年度 班会議  
プログラム

日時：第 1 日目 平成 22 年 12 月 3 日 (金) 9:40~17:16  
第 2 日目 平成 22 年 12 月 4 日 (土) 9:00~16:36

場所：シェーンバッハ・サボー (砂防会館別館会議室) 1F 木曾  
東京都千代田区平河町 2-7-5  
Tel 03-3261-8386

《注意》

会場での置き引き事故が多発しております。  
くれぐれもご注意ください。

《演者の方へ》

受付は発表の30分前にお済ませください。  
発表時間8分、討論4分の計12分、時間厳守でお願い致します。

《班員の方へ》

**川井班 班員会議**（班員の方は必ずご出席ください）

平成22年12月4日（土） （第2日目） 12:12～14:00

**シェーンバッハ・サボー 3F 穂高**

班員または代理出席者の方、1名分につきましては、  
お弁当をご用意しております。

《幹事の方へ》

**川井班 幹事会**

平成22年12月3日（金） （第1日目） 18:00～

**砂防会館 本館 中2F 特別会議室**

平成 22 年 12 月 3 日 (金)・4 日 (土)

# プログラム

第 1 日目 平成 22 年 12 月 3 日 (金) 9 : 40~17:16

第 2 日目 平成 22 年 12 月 4 日 (土) 9 : 00~16:36

発表時間 8 分、討論 4 分の計 1 2 分 時間厳守でお願い致します

第1日目 平成22年12月3日(金)

9:40~9:45

開 会 挨拶

主任研究者 川井 充

治験・データベース・遺伝子解析

9:45~10:45

座長 中村 治雅

1. 鹿児島県内の筋ジストロフィー患者のデータベースの構築に関する研究

分担研究者：○園田 至人 (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

国立病院機構南九州病院神経内科

2. 四国における筋ジストロフィー患者のデータベースの構築に関する研究

分担研究者：○足立 克仁 (国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター内科 )

川井尚臣 1)、河野 誠 2)、\*田野芳博 3)

1)国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター内科,

2)国立病院機構徳島病院療育指導室、3)\*日本筋ジストロフィー協会四国地方本部

3. Remudy 患者情報登録部門の現状と課題

分担研究者：○中村 治雅 (国立精神・神経医療研究センター病院神経内科)

4. Remudy 遺伝子解析部門の現状と課題

分担研究者：○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)

松田悠(1)、後藤加奈子(1)、林由起子(1)、中村治雅(2)

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

5. 英仏における Duchenne 型筋ジストロフィー患者の臨床治験の実際

分担研究者：大澤 真木子 (東京女子医科大学小児科 )

○石垣 景子

東京女子医科大学小児科

10:45~11:45

座長 西野 一三

6. ジストロフィン異常症 480 例における遺伝子変異解析

および Duchenne 型筋ジストロフィー分子治療の適応に関する検討

分担研究者：○ 竹島<sup>たけしま</sup> 泰弘<sup>やすひろ</sup>（神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学）

八木麻理子、栗野宏之、李知子、Rusdy Ghazali Malueka、Ery Kus Dwianingsih、松尾雅文  
神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学

7. 遺伝情報を含む患者情報データベースと、遺伝子変異簡易検出機の開発

分担研究者：○ 水島<sup>みずしま</sup> 洋<sup>ひろし</sup>（東京医科歯科大学 疾患生命科学研究所  
オミックス医療情報学講座）

8. MLPA 法において変異不明および単一エクソン欠失であった症例の  
ジストロフィン遺伝子変異解析

分担研究者：川井充（国立病院機構東埼玉病院）

○ 津久井<sup>つくい</sup> 伸枝<sup>のぶえ</sup>、加藤るみ子

国立病院機構東埼玉病院

9. インターネットを介した患者診療情報の管理

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）

中村治雅、川井 充

国立精神・神経医療研究センター病院神経内科、国立病院機構東埼玉病院

10. Becker 型筋ジストロフィーの病態と遺伝子変異、環境との関連について

分担研究者：○ 本家<sup>ほんけ</sup> 一也<sup>かずや</sup>（国立病院機構石川病院）

\*辻 隆範、\*脇坂 晃子、\*\*黒田 文人

\*国立病院機構医王病院小児科

\*\*金沢大学付属病院小児科

11:45~13:00

< 昼 食 >

13:00~14:00

座長 大澤 真木子

## 筋ジストロフィー臨床研究班の9年間の歩みと今後の展望

主任研究者 川井 充

### 評 価 法

14:00~15:24

座長 本吉 慶史

#### 11. 筋力低下の経過観察について（埜中ミオパチーでの経験）

分担研究者：○ <sup>おおや やすし</sup>大矢 寧 （国立精神・神経医療研究センター）

#### 12. 筋ジストロフィー患者における骨格筋肉量測定

研究協力者：○ <sup>なかやま たかひろ</sup>中山 貴博 （横浜労災病院 神経内科）

久留 聡 1)、川井 充 2)

1) 国立病院機構鈴鹿病院 神経内科

2) 国立病院機構東埼玉病院 神経内科

#### 13. 筋ジストロフィー患者の骨格筋量の生体電気インピーダンス法による推定 [第二報]

研究協力者：中山 貴博 （横浜労災病院 神経内科）

○ <sup>うちやま ともか</sup>内山 朋香、塩川 隆、\*松村 剛、\*\*久留 聡

タニタ体重科学研究所

\*国立病院機構刀根山病院 神経内科

\*\* 国立病院機構鈴鹿病院 神経内科

#### 14. Muscle volume index を用いた筋強直性ジストロフィーの筋量評価

分担研究者：○ <sup>くろ きとし</sup>久留 聡 （国立病院機構鈴鹿病院神経内科）

田中信彦、小長谷正明

国立病院機構鈴鹿病院神経内科

15. 成人デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者における QOL 評価の経時変化

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

阿部エリカ, 小原講二, \*間宮繁夫, \*\*豊島至

国立病院機構あきた病院神経内科

\*国立病院機構あきた病院内科

\*\*秋田大学医学部医学教育部

16. 筋ジストロフィー患者の客観的 QOL 評価法としての唾液中ストレス蛋白質測定の意義  
(第3報)

分担研究者：○ 上山<sup>うえやま</sup> 秀嗣<sup>ひでつぐ</sup>（国立病院機構熊本再春荘病院神経内科）

今村重洋, 西田泰斗, 右田明恵, 藤本彰子, \*河野宏典, \*\*大林光念, \*\*安東由喜雄

国立病院機構熊本再春荘病院神経内科, \*同療育指導室,

\*\*熊本大学大学院医学薬学研究部病態情報解析学分野

17. ノンパラメトリック検定の紹介 —マン・ホイットニーのU検定—

分担研究者：○ 菊池<sup>きくち</sup> 泰樹<sup>やすき</sup>（長崎大学）

\*野間口謙太郎, \*\*安楽和夫

\*高知大学, \*\*西南学院大学

15:24~15:40

< 休 憩 >

治療効果・他の病型

15:40~17:16

座長 松村 剛

18. Duchenne 型筋ジストロフィー患者における側彎へのステロイド療法の効果

分担研究者：大澤 真木子（東京女子医科大学 小児科）

○ 村上<sup>むらかみ</sup> てるみ 1,2, 石垣 景子 1, 斎藤 崇 1, 佐藤 孝俊 1, 尾内 幸子 1

1 東京女子医科大学小児科

2 済生会栗橋病院小児科

## 19. 刀根山病院受診 DMD 患者の経時的死因分析

分担研究者：○ 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院)  
齊藤利雄、藤村晴俊、佐古田三郎、神野 進  
国立病院機構刀根山病院

## 20. 遅発型ポンペ病に 2 症例に対する酵素補充療法 ～3 年間の治療をとおして～

分担研究者：川井 充 (国立病院機構東埼玉病院)  
○ 鈴木 幹也、宮武 聡子、尾方 克久、田村 拓久、川井 充  
国立病院機構東埼玉病院

## 21. 長崎県における筋ジストロフィー患者診療に関するアンケート調査

分担研究者：○ 白石 裕一 (国立病院機構長崎川棚医療センター神経内科)  
福留隆泰  
国立病院機構長崎川棚医療センター神経内科

## 22. 常染色体優性 Emery-Deifuss 型筋ジストロフィー 3 症例の遺伝子解析

分担研究者：石川幸辰 (国立病院機構八雲病院小児科、小児神経科)  
○ 青柳 智幸  
国立病院機構八雲病院研究検査科

## 23. 日本人三好型遠位型筋ジストロフィーの自然経過の肢帯型筋ジストロフィー 2B 型との比較

分担研究者：○ 高橋 俊明 (国立病院機構西多賀病院神経内科)  
青木正志 1), 鈴木直輝 1), 豎山真規 1), 八木沼智香子 2), 早坂美保 2), 佐藤仁美 2)  
菅原瞳 2), 阿部恵美 2, 3), 伊藤真理子 2, 4), 松村剛 5), 久留聡 6), 吉岡勝 7)  
今野秀彦 7), 小野寺宏 7), 糸山泰人 1, 8)

- 1) 東北大学医学部神経内科
- 2) 国立病院機構西多賀病院臨床検査科
- 3) 現, さがみりハビリテーション病院
- 4) 現, 国立病院機構仙台医療センター臨床検査科
- 5) 国立病院機構刀根山病院神経内科
- 6) 国立病院機構鈴鹿病院神経内科
- 7) 国立病院機構西多賀病院神経内科
- 8) 現, 国立精神・神経医療研究センター病院



**24. リンパ球 mRNA による RT-PCR により遺伝子診断された**

**Ullrich 型先天性筋ジストロフィー (UCMD) の 2 症例**

分担研究者： ○ 石川<sup>いしかわ</sup> 幸辰<sup>ゆきとし</sup> (国立病院機構八雲病院小児科、小児神経科)

青柳智幸

国立病院機構八雲病院研究検査科

**25. 筋ジストロフィー疑いとされる抗 SRP 抗体陽性壊死性ミオパチーの事例検討**

分担研究者： ○ 大矢<sup>おおや</sup> 寧<sup>やすし</sup> (国立精神・神経医療研究センター)

1)近土善行、1)池田謙輔、1)森まどか、1)中村治雅、2)西野一三

3)三方崇嗣、4)肥田あゆみ、4)橋本明子、4)清水潤

1)国立精神・神経医療研究センター 神経内科、2)同 神経研究所疾病研究一部

3)国立病院機構下志津病院、4)東京大学神経内科

第2日目 平成22年12月4日(土)

## 心筋障害

9:00~10:48

座長 田村 拓久

### 26. Duchenne 型筋ジストロフィーの小児期からの各年齢における左室内径短縮率の検討

分担研究者：竹島泰弘（神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学）

○栗野<sup>あわの</sup> 宏之、八木麻理子、李知子、松尾雅文

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学

### 27. Duchenne 型筋ジストロフィーにおける左室後壁外膜側のエコー輝度上昇の意義 —Strain による局所心筋障害の評価—

分担研究者：足立克仁（国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター内科）

○宮崎<sup>みやざき</sup> 達志<sup>たつし</sup>1)、多田羅勝義 1)、早瀬康信 2)、香美祥二 2)、森一博 3)、井上美紀 4)

1)国立病院機構徳島病院小児科、2)徳島大学発生発達医学講座小児医学分野

3)徳島市民病院小児科、4)四国中央病院小児科

### 28. Duchenne 型筋ジストロフィー女性保因者における心臓 MRI と心エコーの所見の有用性

分担研究者：○足立<sup>あだち</sup> 克仁<sup>かつひと</sup>（国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター内科）

斎藤美穂 1)、柏木節子 1)、川井尚臣 1)、宮崎達志 2)、多田羅勝義 2)

橋口修二 3)、乾 俊夫 3)、三ツ井貴夫 4)、\*岩瀬 俊 5)、\*赤池雅史 5)

\*佐田政隆 5)、\*高尾正一郎 6)、\*原田雅史 6)

1)国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター内科、2)同 小児科、3)同 神経内科

4)同 臨床研究部、5)\*徳島大学大学院循環器内科学、6)\*同 放射線医学

### 29. Duchenne 型筋ジストロフィーにおける 201Tl と 123I-BMIPP の 2 核種同時心筋 SPECT —上記 2 核種間の Mismatch 解析と 99mTc 標識血流製剤を用いた心機能評価—

分担研究者：○会田<sup>あいだ</sup> 泉<sup>いずみ</sup>（国立病院機構新潟病院 神経内科）

三吉政道、樋口真也、米持洋介、中島孝

国立病院機構新潟病院 神経内科

### 30. 筋ジストロフィー症例における補助人工心臓関連感染症の検討

分担研究者：許 俊鋭（東京大学大学院 医学系研究科 重症心不全治療開発講座）

○ 西村 隆

東京大学大学院 医学系研究科 重症心不全治療開発講座

### 31. 筋ジストロフィー剖検登録の現況ならびにデュシェンヌ型筋ジストロフィー剖検心の病理学的検討：浸潤細胞に注目して

分担研究者：○ 香川 典子（徳島大学大学院病理解析学）

\*1 森本友樹, \*1 木村優人, \*2 佐藤 綾, \*3 香川聖子, \*4 佐野壽昭, \*5 足立克仁

\*1 徳島大学医学部保健学科、\*2 徳島大学大学院医科学教育部、\*3 徳島大学大学院人体病理学、\*4 江戸川病院病理検査科 \*5 国立病院機構徳島病院

### 32. 完全房室ブロックから 107 日後に 1:1 房室伝導へ復帰した Duchenne 型筋ジストロフィー症例

分担研究者：○ 田村 拓久（国立病院機構東埼玉病院 神経内科）

1) 重山俊喜

2) 中山可奈, 鈴木幹也, 尾方克久, 川井 充

1) 国立病院機構東埼玉病院 循環器科

2) 国立病院機構東埼玉病院 神経内科

### 33. 筋ジストロフィー患者におけるシスタチン C による腎機能評価の検討

分担研究者：後藤勝政（国立病院機構西別府病院神経内科）

○ 森 健一、住野泰弘、佐藤文憲、三股浩光、平松 美佐子\*

大分大学医学部 腎泌尿器外科学講座

\*国立病院機構西別府病院 小児科

### 34. 筋ジストロフィーの生命予後改善のための自己心温存手術の検討

分担研究者：○ 磯村 正（葉山ハートセンター）

星野丈二、深田靖久、片平晋太郎、近藤太一

葉山ハートセンター

10:48~11:00

< 休 憩 >

## 呼吸障害と運動障害

11:00~12:12

座長 久留 聡

### 35. 筋ジストロフィーに伴う脊柱変形に対する椎弓根スクリューを用いた手術治療

分担研究者：○ 高相 晶士 (北里大学 整形外科)

中澤俊之、井村貴之、斉藤 亘

北里大学 整形外科

### 36. 筋ジストロフィー患者の側弯に伴う気道変形と諸問題について

分担研究者：○ 北尾 るり子 (国立病院機構 箱根病院)

北 史子、阿部 達也、大熊 彩、三原 正敏、小森 哲夫、石原 傳幸

国立病院機構箱根病院

### 37. 筋ジストロフィーにおける鼻マスクによる人工呼吸 (NPPV) から 気管切開に移行した原因について

分担研究者：○ 後藤 勝政 (国立病院機構西別府病院神経内科)

佐藤紀美子、石川知子、島崎里恵

国立病院機構西別府病院神経内科

### 38. 神経筋疾患による側弯に対する脊椎外科治療アンケート調査

分担研究者：松村 剛 (国立病院機構刀根山病院神経内科)

○ 齊藤 利雄, 藤村晴俊, 佐古田三郎

国立病院機構刀根山病院神経内科

### 39. ロボットスーツ HAL による筋疾患患者の動作支援

分担研究者：○ 江口 清 (筑波大学附属病院リハビリテーション部)

河本 浩明, 山海 嘉之

筑波大学大学院システム情報工学研究科

#### 40. 筋ジストロフィー患者に対するHAL (Hybrid Assistiv Limb(R)) の使用経験

分担研究者：川井 充 (国立病院機構東埼玉病院)

○ <sup>おおつか</sup>大塚 <sup>ともよし</sup>友吉、\*安永 好宏、\*久野 孝稔、\*\*山海 嘉之  
国立病院機構東埼玉病院

\*CYBERDYNE 株式会社、\*\*筑波大学大学院システム情報工学研究科

12:12~14:00

< 班 員 会 議 >

### 中枢神経・筋強直性ジストロフィー

14:00~15:12

座長 高田 博仁

#### 41. Duchenne 型筋ジストロフィー患者にみられる自閉症症状

分担研究者：○ <sup>しらいし</sup>白石 <sup>かずひろ</sup>一浩 (国立病院機構宇多野病院)

向田壮一、酒井直子

国立病院機構宇多野病院

#### 42. 地域で自立・療養生活を営む患者さんとそのご家族の精神的健康

分担研究者：貝谷久宣

○ <sup>すがぬま</sup>菅沼 <sup>しんいちろう</sup>慎一郎\*1、貝谷嘉洋\*2、下山晴彦\*3、小堀彩子\*4

\*1 東京大学大学院教育学研究科、\*2 社団法人日本筋ジストロフィー協会

\*3 東京大学大学院教育学研究科 教授、\*4 新潟大学人文社会・教育科学系(教育学部)

#### 43. トリプレットリピート病でのアレル特異的 mRNA ノックダウン

ー 筋緊張性ジストロフィー(DM1)への応用を目指して

分担研究者：○ <sup>ふるや</sup>古谷 <sup>ひろかず</sup>博和 (国立病院機構大牟田病院 神経内科)

\*北條浩彦、荒畑 創、藤井直樹

国立病院機構大牟田病院 神経内科

\*国立精神・神経医療研究センター神経研究所遺伝子工学研究部

#### 44. 筋強直性ジストロフィーの夜間低酸素に対するアマンタジン治療

分担研究者：○ <sup>ふたむら</sup>二村 <sup>なおのぶ</sup>直伸（国立病院機構 兵庫中央病院 神経内科）  
戸根 幸太郎，寺崎 望，三谷 真紀，舟川 格，陣内 研二  
国立病院機構 兵庫中央病院 神経内科

#### 45. 筋強直性ジストロフィーにおける睡眠呼吸障害—呼吸機能の長期後ろ向き検討—

分担研究者：○ <sup>わたなべ</sup>渡辺 <sup>ちぐさ</sup>千種（国立病院機構広島西医療センター 神経内科）  
檜垣雅裕、牧野恭子、片山禎夫  
国立病院機構広島西医療センター 神経内科

#### 46. MRI を用いた筋強直性ジストロフィーにおける胸郭運動の検討

分担研究者：木村 隆（国立病院機構旭川医療センター脳神経内科）  
○ <sup>あぶらかわようこ</sup>油川陽子，鈴木康博，黒田健司，箭原 修  
国立病院機構旭川医療センター脳神経内科

15：12～16：36

座長 木村 隆

#### 47. 筋強直性ジストロフィー患者とデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の 嚥下障害の相違点について

分担研究者：古谷博和（国立病院機構大牟田病院 神経内科）  
○ <sup>\*うめもと</sup>梅本 <sup>じょうじ</sup>丈二 <sup>\*</sup>北嶋哲郎，酒井光明，<sup>\*</sup>喜久田利弘  
<sup>\*</sup>福岡大学医学部歯科口腔外科学講座  
国立病院機構大牟田病院 リハビリテーション科

#### 48. Myotonic Dystrophy (MD) のホットパック併用口腔期嚥下訓練効果に関する 多施設共同研究

分担研究者：○ <sup>のざき</sup>野崎 <sup>そのこ</sup>園子（兵庫医療大学）  
川井 充 2),足立克仁 3),木村 隆 4),二村直伸 5),松村 剛 6),高田博仁 7),菊池泰樹 8)  
2)国立病院機構東埼玉病院,3)国立病院機構徳島病院,4)国立病院機構道北病院  
5)国立病院機構兵庫中央病院,6)国立病院機構刀根山病院,7)国立病院機構青森病院  
8)長崎大学大学院

#### 49. 筋強直性ジストロフィーにおける食道神経叢の定量組織学的検討

分担研究者：高橋俊明（国立病院機構西多賀病院 神経内科）

○ 今野<sup>こんの</sup> 秀彦<sup>ひでひこ</sup>、田中洋康、吉岡 勝、小野寺宏  
国立病院機構西多賀病院 神経内科

#### 50. 筋強直性ジストロフィー症患者における中枢伝導異常について

分担研究者：○ 杉本<sup>すぎもと</sup> 精一郎<sup>せいいちろう</sup>（国立病院機構宮崎東病院）

斉田和子、塩屋敬一、比嘉利信  
国立病院機構宮崎東病院

#### 51. 筋強直性ジストロフィーにおける糖代謝異常に関する多施設共同研究：インスリン抵抗性に対する塩酸メトホルミンの介入効果

分担研究者：○ 高田<sup>たかだ</sup> 博仁<sup>ひろと</sup>（国立病院機構青森病院神経内科）

1)今 清覚、1)小山慶信、2)後藤 尚、3)松村 剛、4)本吉慶史、5)久留 聡  
6)小林道雄、7)川井 充

1)国立病院機構青森病院神経内科、2)秋田赤十字病院内科

3)国立病院機構刀根山病院神経内科、4)国立病院機構下志津病院神経内科

5)国立病院機構鈴鹿病院神経内科、6)国立病院機構秋田病院神経内科

7)国立病院機構東埼玉病院神経内科

#### 52. 筋強直性ジストロフィーにおける grip myotonia の客観的評価法に関する検討

分担研究者：高田博仁（国立病院機構青森病院神経内科）

○ 松本<sup>まつもと</sup> 知也<sup>ともや</sup>1)、前田千尋 1)、今 清覚 2)、小山慶信 2)

1)国立病院機構青森病院リハビリテーション科

2)国立病院機構青森病院神経内科

#### 53. 大阪府下 myotonic dystrophy 患者の医療受療動向調査

分担研究者：○ 松村<sup>まつむら</sup> 剛<sup>つよし</sup>（国立病院機構刀根山病院）

\*木村 卓,\*\*穀内洋介,\*\*久保田智哉,\*\*高橋正紀,佐古田三郎

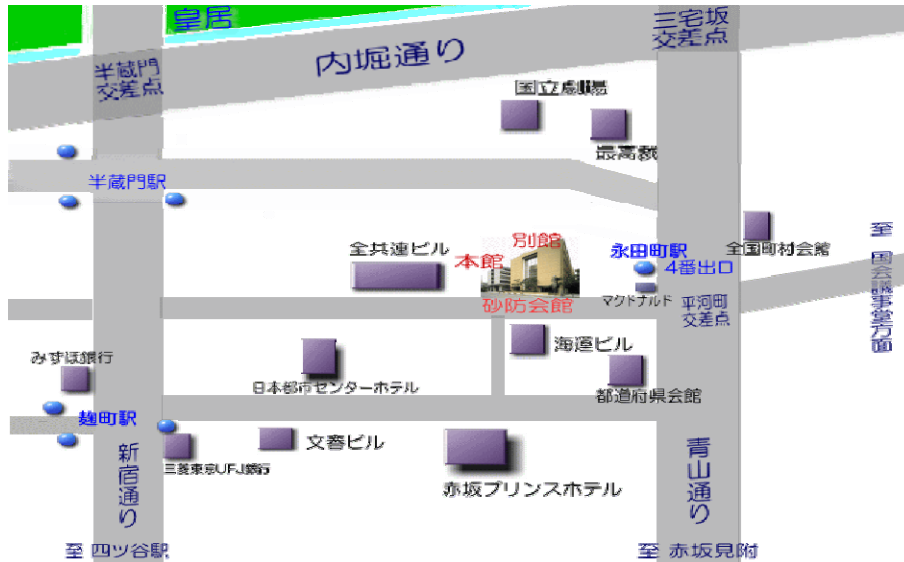
国立病院機構刀根山病院神経内科

\*兵庫医科大学内科学講座(神経・脳卒中科)

\*\*大阪大学大学院医学系研究科神経内科学

## シェーンバッハ・サボア(砂防会館)

住所 東京都千代田区平河町 2-7-5(本館)TEL03-3261-8386(代表)  
 最寄駅 地下鉄永田町駅(有楽町線・半蔵門線・南北線)4番出口 徒歩1分

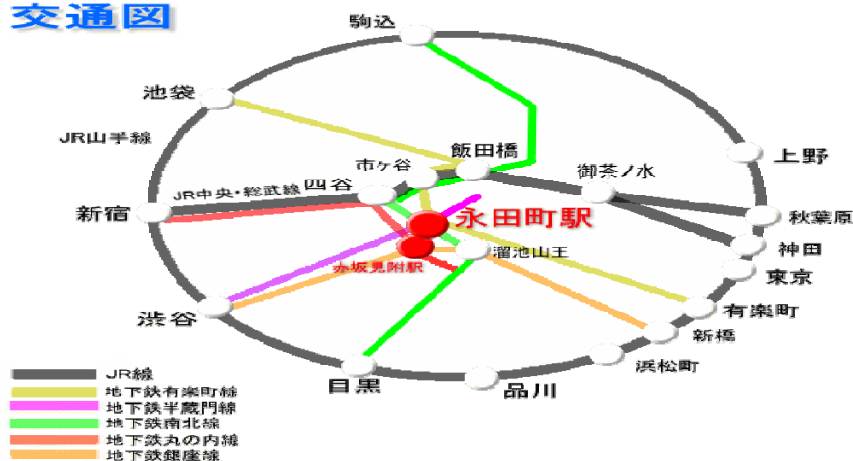


### 砂防会館までの最寄駅

地下鉄 永田町駅(有楽町線・半蔵門線・南北線)

もしくは 赤坂見附駅 永田町駅と相互乗換(銀座線・丸の内線)

### 交通図



- 永田町駅まで 東京駅より JR 山手線(有楽町乗換)地下鉄有楽町線経由で約 14 分
- 浜松町駅より JR 山手線(有楽町乗換)地下鉄有楽町線経由で約 17 分
- 新宿駅より JR 中央線(四ツ谷乗換)地下鉄南北線経由で約 20 分
- 上野駅より JR 山手線(有楽町乗換)地下鉄有楽町線経由で約 21 分
- 渋谷駅より 地下鉄半蔵門線で約 12 分



