

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター

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」

平成 24 年度 班会議  
プ ロ グ ラ ム

平成 24 年 11 月 30 日(金)9:30～12:30

(班員会議 12:30～13:10)

JA 共済ビル カンファレンス・ホール

東京都千代田区平河町 2-7-9 TEL :03-3265-8716

主任研究者 木 村 円

9:30～9:40

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 早期探索的臨床試験室長  
木村 円

## DMD/BMD 患者情報登録の現状と臨床研究の推進

9:40～10:20

座 長 園田 至人

### 1. Remudy 患者情報登録の現状

主任研究者: ○木村 <sup>きむら</sup> <sup>えん</sup> 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  
林 由起子 1) 2)、森 まどか 3)、中村 治雅 3)、清水 玲子 2) 4)、小牧 宏文 2) 4)  
西野 一三 1) 2)、川井 充 5)、武田 伸一 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 トランスレーショナル・メディカルセンター
- 3) 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科
- 4) 国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科
- 5) 国立病院機構東埼玉病院

### 2. 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管理

分担研究者: ○本吉 <sup>もとよし</sup> <sup>やすふみ</sup> 慶史

独立行政法人国立病院機構下志津病院 神経内科

### 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 ～東北地方でのアンケート調査から～

分担研究者: ○小林 <sup>こばやし みちお</sup> 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. 四国・中国地区の筋ジストロフィー患者データベース登録の促進活動 —中国四国ブロック神経筋ネットワーク協議会の活動から—

分担研究者: ○足立 <sup>あだち かつひと</sup> 克仁

国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 内科

橋口 修二 1)、柏木 節子 2)、齋藤 美穂 2)、宮崎 達志 3)、東田 栄子 3)

河野 誠 4)、川井 尚臣 5)

1) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 神経内科

2) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 内科

3) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 小児科

4) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 療育指導室

5) 国立病院機構徳島病院・四国神経筋センター 相談役

(ディスカッション 8 分)

10:20～10:50

座長 本吉 慶史

### 5. 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 <sup>そのだ よしと</sup> 至人

国立病院機構南九州病院 臨床研究部

内田 裕一、丸田 恭子、有里 敬代、福永 秀敏

国立病医機構南九州病院 神経内科

## 6. デュシェンヌ型筋ジストロフィーの発生率の推定

分担研究者: ○川井 充<sup>かわい みつる</sup>

国立病院機構東埼玉病院

小林 道雄

国立病院機構あきた病院

## 7. DMD に対するステロイド治療の実態と有用性: Remudy を活用した臨床研究

○竹内 芙実<sup>たけうち ふみ</sup>

国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科

分担研究者: 米本 直裕

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

(ディスカッション 6 分)

10:50~11:10

< 休 憩 >

## 遺伝子診断システムの確立の現状と課題

11:10~11:40

座 長 林 由起子

## 8. Remudy 遺伝子解析部門の実績報告

分担研究者: ○林 由起子<sup>はやし ゆきこ</sup>

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 1)、小山 理恵子 1)、西野 一三 1)、木村 円 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 トランスレーショナル・メディカルセンター

9. ジスフェルリン異常症の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—PCR-SSCP 法により見出した日本人ジスフェルリン遺伝子変異—

分担研究者: <sup>たかはし</sup> ○高橋 <sup>としあき</sup> 俊明

独立行政法人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)、八木沼 智香子 3)

佐藤 仁美 3)、阿部 恵美 3)、伊藤 真理子 3)、菅原 瞳 3)、早坂 美保 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)

糸山 泰人 2)4)、青木 正志 2)

1)独立行政法人国立病院機構西多賀病院 神経内科

2)東北大学大学院 医学系研究科 神経内科

3)独立行政法人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病院

10. 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— 眼咽頭型筋ジストロフィーの遺伝子診断と表現型 —

分担研究者: <sup>みなみ</sup> ○南 <sup>なりひろ</sup> 成祐

国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 遺伝子検査診断室

島田 綾子 2)、相生 優子 1)、埜中 征哉 3)、西野 一三 4)

1)国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 遺伝子検査診断室

2)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 臨床開発部

3)国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科

4)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

(ディスカッション 6 分)

## 神経筋疾患(稀少疾患)患者登録のあり方と今後の方向性

11:40～12:10

座長 木村 円

### 11. GNE ミオパチー／縁どり空胞を伴う遠位型ミオパチー患者登録

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

林 由起子 1) 3)、村田 美穂 2)、西野 一三 1) 3)、木村 円 3)

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

### 12. 日本筋ジストロフィー協会における福山型の患者登録活動報告

○井原 <sup>いはら</sup> <sup>ちこと</sup> 千琴

日本筋ジストロフィー協会 事務局

○松木 <sup>まつき</sup> <sup>まさみち</sup> 正道

日本筋ジストロフィー協会 分科会「ふくやまっこ家族の会」

池上 香織

日本筋ジストロフィー協会 分科会「ふくやまっこ家族の会」

分担研究者: 貝谷 久宣

日本筋ジストロフィー協会 理事長

### 13. 希少疾患の患者登録に関する国際的な動向と課題

分担研究者: ○水島 <sup>みずしま</sup> <sup>ひろし</sup> 洋

国立保健医療科学院

(ディスカッション 6 分)

**12:10～12:25      まとめとディスカッション「患者情報登録のあり方」**

- 1) Remudy 患者情報登録システムの周知のお願い
- 2) ウェブベース登録の検討
- 3) 遺伝子解析システムの確立に関する問題点
- 4) 稀少疾患全体に使える登録のインフラを提案する

**12:25～12:30**

**閉 会 挨拶**

**主任研究者   木村   円**

## JA 共済ビルカンファレンスホール アクセス



### 最寄り駅

東京メトロ有楽町線、半蔵門線、南北線「永田町駅」4番出口 徒歩2分

### 所在地

東京都千代田区平河町2-7-9 JA共済ビル 1F

### 連絡先

JA共済ビル カンファレンスホール (JA共済ビジネスサポート株式会社)  
TEL:03-3265-8716 FAX:03-3265-8719